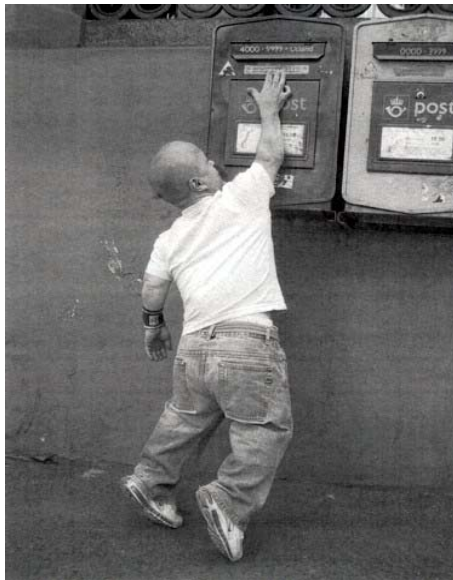


Strevsomt å være kortvokst

En kartleggingsstudie av voksne kortvokste med hensyn til deltagelse i arbeidslivet, kroppslige plager, bruk av helsetjenester og trygdeytelser.

Heidi Johansen



Mastergradoppgave

Institutt for sykepleievitenskap og helsefag, Det medisinske fakultet

UNIVERSITETET I OSLO

Juli 2007

Innhold

FORORD	5
SAMMENDRAG	7
SUMMARY	9
OVERSIKT OVER FIGURER, TABELLER OG VEDLEGG	11
LISTE OVER FORKORTELSER	14
BEGREPSAVKLARING	15
1. INNLEDNING	17
1.1 BAKGRUNN FOR STUDIEN	17
1.1.1 Sjeldne medisinske diagnoser	18
1.1.2 Manglende kunnskap om sjeldne diagnoser	18
1.1.3 Opprettelse av kompetansesentere	19
1.1.4 Kunnskap som fantes og kunnskap som manglet	20
1.1.5 Forskning på sjeldne diagnoser	21
1.1.6 Arbeidet med å samle og systematisere kunnskap	21
1.2 STUDIENS HENSIKT OG FORSKNINGSSPØRSMÅL	22
2. TEORETISK REFERANSERAMME.....	23
2.1 KORTVOKSTHET	23
2.1.1 Årsaker til kortvoksthet	24
2.2 SKJELETTDYSPLASI	25
2.2.1 Variasjon blant skjelettdysplasiene	26
2.2.2 Diagnostisering og klassifisering.....	27
2.2.3 Medisinske forhold og komplikasjoner	28

2.2.4	<i>Medisinsk behandling</i>	30
2.2.5	<i>Konsekvenser for hverdagslivet</i>	31
2.2.6	<i>Annen behandling og hjelpetiltak</i>	33
2.2.7	<i>Psykososiale forhold, livskvalitet og helsestatus</i>	34
2.3	FUNKSJONSHEMMING	35
2.3.1	<i>Den medisinske modellen</i>	37
2.3.2	<i>Den sosiale modellen</i>	38
2.3.3	<i>Kortvoksthet som funksjonshemming</i>	39
2.3.4	<i>ICF</i>	40
2.3.5	<i>GAP-modellen</i>	41
2.3.6	<i>Modell for å klassifisere kortvoksthet som funksjonshemming</i>	43
3.	METODISKE OVERVEIELSER	46
3.1	DESIGN	46
3.2	MÅLEINSTRUMENT	46
3.2.1	<i>Utviklingen av spørreskjema</i>	46
3.3	INFORMANTENE	57
3.3.1	<i>Inklusjon og eksklusjon</i>	58
3.4	DATAINNSAMLINGEN	58
3.5	BEARBEIDING AV DATA	58
3.5.1	<i>Mangelfulle besvarelser</i>	59
3.5.2	<i>Sumskårene</i>	59
3.6	ETISKE OVERVEIELSER	59
	KILDELISTE	62
4.	ARTIKKELEN	69

STREVSOMT Å VÆRE KORTVOKST	69
SAMMENDRAG	70
BAKGRUNN.....	71
METODE OG MATERIALE	74
RESULTATER	77
DISKUSJON	84
LITTERATUR	88
VEDLEGG	93

Forord

Jobben er gjort og læringskuven har tidvis vært bratt. Det har vært spennende og utfordrende å lete etter tråder som kan knytte praksiserfaring og vitenskaplige metoder sammen.

Materialet til mastergradoppgaven er hentet fra en større kartleggingsstudie blant kortvokste i Norge. En del som omhandler helsestatus er publisert tidligere (Johansen m.fl. 2007).

Hoveddelen i oppgaven utgjøres av en artikkel som vil bli forsøkt publisert. Artikkelen har fått et format og litteraturliste som er tilpasset dette. I tillegg består oppgaven av en utvidet teoridel og en del som omhandler metodiske overveielser med egen litteraturliste.

Mange har bidratt i arbeidet og fortjener takk:

- Min arbeidsplass, TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser, som finansierte studien og gav meg tid og rom under arbeidet.
- Arbeidsgruppen med kollegaene psykolog Inger Lise Andresen og fysioterapeut Eva Elisabeth Næss har vært helt nødvendige bidragsytere. Inger Lise som medforfatter på artikkelen.
- Norsk Interesseforening for kortvokste, daværende styre og de utpekte brukerrepresentantene som bidro i utviklingen av spørreskjemaet.
- De kortvokste selv som besvarte spørreskjemaet.
- Veileder for studien fysioterapeut og forsker Kåre Birger Hagen, og veileder for mastergradoppgaven professor Anne Marit Mengshoel, samt fysioterapeut og forsker Hanne Dagfinrud som hjalp til med statistikken.
- Guttene mine som har vært velvillig og undrende, de synes det er rart å studere når man ikke må.

Juli 2007

Heidi Johansen

Bildene på forsiden er gjengitt med tillatelse fra TRS kompetansesenter og personen som er avbildet.

Hvordan er det tro:

- Å ikke rekke opp til parkeringsautomaten?
- Å ikke kunne velge mat fra frysedisken?
- Å se opp på alle mennesker?
- Å vekke uønsket oppmerksomhet og få kommentarer?
- Å være redd for å bli dyttet overende i kø og kanskje ikke klare å ta seg for eller reise seg opp selv?

”Det er upraktisk og strevsomt å være kortvokst” (Siri)

”Selv om vi ikke vokser så mye i høyden som andre, vokser vi like mye i oss selv. Problemet er at ikke alle forstår det” (Bjarte)

Sammendrag

En kartleggingsstudie av voksne kortvokste med hensyn til deltagelse i arbeidslivet, kroppslige plager, bruk av helsetjenester og trygdeytelser.

Hensikt

Hensikten med studien var å undersøke forhold som hadde betydning for dagliglivet til personer som er kortvokste. Områdene som ble undersøkt var deltagelse i arbeidsliv, kroppslige plager, bruk av helsetjenester og trygdeytelser. Slik kunnskap fantes ikke og var nødvendig for fagpersoner i flere deler av tjenesteapparatet fordi mange kortvokste har behov for spesialiserte, tverrfaglige og sammensatte tjenester. Kunnskapen var også nødvendig for kortvokste selv for at de skal kunne medvirke i beslutninger om blant annet helsetjenester.

Teoretisk forankring

Kortvoksthet som funksjonshemming blir drøftet i lys av den medisinske- og den sosiale modellens forståelse av funksjonshemming. Ved hjelp av de overordnede begrepene i ICF og GAP-modellen, blir kortvokste som følge av skjelettdysplasi klassifisert som funksjonshemmede.

Metode og materiale

Designet var en tverrsnittstudie. Et spørreskjema ble utviklet i samarbeid med representanter utpekt av NIK (norsk interesseforening for kortvokste) og fagpersoner med lang klinisk erfaring fra arbeid med kortvokste. Spørreskjemaet ble sendt til 72 personer (16 år og eldre) som var kortvokste og oppført i et pasientadministrativt system ved TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser.

Resultater

Førtifire personer (61 %) besvarte spørreskjemaet, 32 var kvinner. Medianalder var 36 år (16-61) og høyden var fra 94-156 cm. Trettiseks hadde kjent skjelettdysplasi, fordelt på 11 forskjellige diagnoser, 19 hadde achondroplasi og 8 hadde ikke diagnose (høyde 127-146 cm). Førtifire prosent var i lønnsarbeid, 46% mottok hel/gradert uføretrygd. Alle mottok økonomiske stønader, 75 % brukte hjelpemidler og 25 % mottok personhjelp. Sammenlignet med de som var i arbeid, var de som mottok uføretrygd eldre ($p=0,02$) og hadde lavere kroppshøyde ($p=0,02$), hadde mer kroppslige plager ($p=0,02$), brukte flere hjelpemidler ($p<0,001$) og mer personhjelp ($p<0,001$). Kroppslige plager i rygg (80 %), nakke (66 %) og føtter (64 %) var vanligst. Multippel regresjonsmodell viste at lav kroppshøyde ($R^2=0,4$, $p=0,01$) og stive ledd ($R^2=0,4$, $p=0,01$) hadde sammenheng med økte kroppslige plager, mens økende alder ($R^2=0,3$, $p=0,03$) hadde sammenheng med bruk av hjelpemidler..

Konklusjon

Denne studien viste at det blant voksne kortvokste i Norge under 61 år, var mange som avsluttet arbeidslivet tidlig, hadde mange kroppslige plager og fikk behandling og tjenester fra aktører i flere deler av tjenesteapparatet. De som var kortest hadde flest plager, og de med høy alder benyttet flest hjelpemidler. Det er nødvendig med flere studier for å undersøke om tilpassede omgivelser og individuelt tilpassede hjelpemidler kan forebygge kroppslige plager hos kortvokste på sikt. Det er også nødvendig å undersøke videre om overvekt har sammenheng med plager og behov for tiltak og stønader, slik mange kortvokste mener.

Nøkkelord: kortvoksthet, skjelettdysplasi, achondroplasi, funksjonshemming, yrkesdeltagelse, kroppslige plager, behandling, stønader, hjelpemidler.

Summary

A survey of adults with short stature. The purpose was to describe participation in paid employment, physical complaints, the use of health services and the welfare system.

Purpose

The purpose of this study was to describe aspects concerning everyday life of adults with short stature with respect to participation in paid employment, physical complaints and the use of health service and the welfare system. The knowledge about these aspects in a Norwegian sample was lacking. The knowledge was necessary for the professionals in both medical- and social service and welfare system, in order to enable them to give adequate help and service. The people with short stature themselves need these knowledge in order to have influence on for example medical decisions.

Theory review

Short stature as disability is debated in view of the medical and the social model of understanding of disability. In accordance with the main concepts in the ICF model and the GAP- model, people with short stature are classified as disabled persons.

Method

The study was designed as a survey. A questionnaire was developed based on teamwork including participants from the NIK (the Norwegian association of people with short stature) and professionals who had clinical experience with people with short stature. The questionnaire was sent to 72 persons (of 16 years and older) who were registered in a patient administrative system at the TRS resource centre for rare disorders.

Results

Forty-four persons (61%) answered the questionnaire. Thirty-two were women, the median age was 36 years (16-61) and height was from 94-156 cm. Thirty-six persons had several kinds of skeletal dysplasias. Eleven different skeletal dysplasia diagnoses were reported. Nineteen had achondroplasia and 8 did not report any diagnose (height 127-146 cm). Forty-four percent were still working and 46% received disability pension. All persons in the study group received some financial aid, 75% made use of technical aids and 25% received personal assistance. Back pain (80%), neck pain (66%) and feet pain (64%) were most frequent. A multiple regression model showed that short height ($R^2=0,4$, $p=0,01$) and stiff joints ($R^2=0,4$, $p=0,01$) were significantly associated with increasing physical complaints, and increasing age ($R^2=0,3$, $p=0,03$) was significantly associated with the use of technical aids.

Conclusion

This study showed that many adults with short stature in Norway, 61 years and younger, terminated paid employment early, had significant physical complaints and received treatment and services from professionals in many parts of the health-, social- and welfare system. The persons with the shortest height reported most complaints, the elderly reported most use of technical aids. More research is needed to investigate if environmental adaptations and individually adapted technical aids will prevent bodily complaints of people with short stature in future. More research is also needed to investigate whether overweight and physical complaints, overweight and use of health-, social- and welfare service are associated, such as many people with short stature maintain.

Key word: short stature, skeletal dysplasia, achondroplasia, disability, working life, bodily complaints, treatment, financial aid, technical aids.

Oversikt over figurer, tabeller og vedlegg

Kapitel 1- 3

Figurer

- Figur 2.1 ICF's modell av funksjon og funksjonshemming.
Hovedbegrepenes plassering og interaksjonen mellom dem.
- Figur 2.2 GAP- modellen. Viser interaksjonen mellom personens forutsetninger, omgivelsenes krav og ”gapet” som utgjør funksjonshemmingen.
- Figur 2.3 Modell som viser kortvoksthet som funksjonshemming.
- Figur 3.1 Oversikt over utvikling av spørreskjema i to faser

Tabeller

- Tabell 2.1 Skjematisk framstilling av mulige årsaker til kortvoksthet
- Tabell 2.2 Skjematisk oversikt over medisinske komplikasjoner som kan forekomme ved ulike former for skjelettdysplasi.
- Tabell 2.3 Skjematisk oversikt over mulige kroppslige kjennetegn, praktiske vansker og konsekvenser for deltagelse ved det å være kortvokst (ICF begreper)
- Tabell 3.1 Oversikt over spørreskjemaets innhold

Kapittel 4.**Tabeller**

Tabell 1	Demografiske data for hele utvalget (alle), de med diagnosen ACH og de med andre diagnoser.
Tabell 2	Oversikt over kroppslige plager for hele utvalget (alle), de med diagnosen ACH og de med andre diagnoser.
Tabell 3	Bruk av helsetjenester; fysioterapi, kirurgi og veksthormonbehandling for hele utvalget (alle), de med diagnose ACH og de med andre diagnoser.
Tabell 4	Forskjellen mellom de som ikke mottok uføretrygd og de som mottok hel/gradert uføretrygd, vist ved median(range) og tilhørende p-verdi. Ikke-parametrisk Mann-Whitney test.
Tabell 5	Faktorer som har sammenheng med kroppslige plager og bruk av hjelpemidler, vist ved beta (B), 95% konfidensinterval (CI 95%) til B og tilhørende p-verdi.

Figurer

Ramme 1	Oversikt over sumskårene som ble brukt i analysene.
Figur 1	Prosent som mottok stønader fra folketrygd, kommune og husbank.
Figur 2	Prosent som hadde tekniske og ortopediske hjelpemidler

Vedlegg

Vedlegg 1	Informasjonsbrev
Vedlegg 2	Informasjonsbrev til foresatte til informanter under 18 år
Vedlegg 3	Spørreskjemaet
Vedlegg 4	Purrebrev
Vedlegg 5	Tilråding fra Etisk komité

Liste over forkortelser

ACH	Achondroplasia
ESDN	European Skeletal Dysplasia Network
ICF	International Classification of Functioning, Disability and Health
ICIDH	International Classification of Impairments, Disability and Handicaps
ISDS	International Skeletal Dysplasia Society,
LPA	Little People of America
NIK	Norsk Interesseforening for Kortvokste
NSD	Norsk samfunnsvitenskapelig datatjeneste AS
PAS	Databasert Pasient Administrativt System
RGA	Restricted Growth Association
SH-dir	Sosial- og helse direktoratet
SSB	Statistisk Sentralbyrå
SPSS	Statistical Package for Social Sciences
TRS	TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser (tidligere Trenings- og Rådgivings Senteret, TRS)
WHO	World Health Organization (Verdens helseorganisasjon)

Begrepsavklaring

Diagnose

Diagnose er et gresk ord, sammensatt av ”dia” som betyr gjennom/mellom og ”gnosis” som betyr erkjennelse/kunnskap. Begrepet diagnose brukes til presis angivelse av sykdom som en samling av symptomer og tegn (Venes m fl 2001).

Diagnoser, medisinske tilstander, syndromer, sykdom og funksjonshemming blir ofte brukt om hverandre i litteraturen. I denne oppgaven har jeg brukt begrepene diagnose og medisinsk tilstand. Begrepet funksjonshemming forklares nærmere i kapittel 2.

Kortvokste

I Norge er det vanlig å betegne voksne kvinner under 150 cm og voksne menn under 161 cm som kortvokste. I andre land og kulturer anvendes andre mål for hva som ansees som kortvokst. Det skilles gjerne mellom kortvoksthet som skyldes medisinske tilstander og kortvoksthet som har sin årsak i arv og tilhørighet til familie eller etnisk gruppe med lav gjennomsnittshøyde. I denne oppgaven brukes kortvokste om personer som har lav kroppshøyde på grunn av en medisinsk tilstand, fortrinnsvis skjelettdysplasi.

Skjelettdysplasi

Er en fellesbetegnelse for 150-200 forskjellige sjeldne, medfødte tilstander med avvik i skjelettets vekst og utvikling. Et felles kjennetegn for skjelettdysplasiene er forskjellige grader av disproporsjonal kortvoksthet. Noen skjelettdysplasidiagnoser har betydelig kortvoksthet, mens andre har moderat eller ubetydelig kortvoksthet.

Personer som er kortvokste på grunn av skjelettdysplasi eller kortvokste uten kjent årsak

Denne studien omhandler en av de sjeldne gruppene som har tilbud ved TRS, nemlig, personer som er kortvokste på grunn av skjelettdysplasi eller kortvokste uten kjent årsak. Det vil si at alle er kortvokste, de fleste har skjelettdysplasi, noen har ikke kjent diagnose og noen av disse har sannsynligvis udiagnostisert skjelettdysplasi.

1. Innledning

Dette kapitlet handler om min interesse for feltet, om sjeldne medisinske tilstander, om bakgrunnen for at det ble etablert landsdekkende kompetansesentre for noen av diagnosene og om behov for å systematisere kunnskap.

1.1 Bakgrunn for studien

Min interesse for kortvokstgruppens situasjon og hverdagsproblemer har sin bakgrunn i mitt daglige arbeid som praktiserende ergoterapeut ved TRS - kompetansesenter for sjeldne diagnoser. Arbeidet innebærer møter med personer som er kortvokste i alle livsfaser samt samarbeid med lokale fagpersoner som har oppfølgingsansvar for personene. Kortvokstgruppen var faglig spennende fordi ergoterapi som fag var så aktuelt, både ergoterapeutiske metoder (kartlegging av aktivitet i hverdagen) og ergoterapeutiske tiltak (spesialtilpassede tekniske hjelpemidler og tilrettelegging av omgivelser) ble utfordret. Jeg oppdaget kompleksiteten av de praktiske problemene og hva det kostet de kortvokste av tid, krefter og ”akrobatiske øvelser” å gjennomføre hverdagsaktiviteter (for eksempel skifte på seng, oppvask i kum, baking og bruk av stekeovn). Jeg lærte også hvor viktig individuell tilrettelegging og skreddersøm var for å få til gode løsninger som de selv opplevde var til reell hjelp. Mitt ønske om å forstå mer om kortvokste, deres problemer og behov falt sammen med TRS sitt behov for å samle og systematisere kunnskap om kortvokstgruppen.

1.1.1 Sjeldne medisinske diagnoser

Avdeling for sjeldne funksjonshemminger i Sosial- og helsedirektoratet har det overordnede ansvaret for å koordinere landsdekkende tjenester til personer med sjeldne medisinske tilstander i Norge. ”En medisinsk tilstand er sjelden når det er mindre enn 100 kjente tilfeller per million innbyggere i landet. I Norge tilsvarer det færre enn 500 personer. Diagnosene er medfødte, og personene har ofte sammensatte funksjonsvansker med behov for tverrfaglige og tverretatlige tiltak” (Sosial- og helsedirektoratet 2007). Andre land har valgt andre definisjoner og tall, blant annet betegner Eurodis, European Organisation for Rare Diseases, diagnoser som sjeldne når den finnes hos mindre enn 1 per 2000 innbyggere (Eurodis 2005). Det er mange tilstander som betegnes som sjeldne, på verdensbasis vel 15 000. Hvor mange sjeldne diagnoser som finnes i Norge er ukjent (Sosial- og helsedirektoratet 2007). Det å ha en sjelden diagnose er derfor ikke så sjeldent i seg selv, men å ha den spesifikke diagnosen er sjeldent.

1.1.2 Manglende kunnskap om sjeldne diagnoser

Kunnskapen om sjeldne medisinske diagnoser er liten både i befolkningen og blant fagpersoner i hjelpeapparatet. Informasjonen som finnes er ofte spredt og lite tilgjengelig og fagpersoner som skal hjelpe har ofte ikke møtt andre med den aktuelle diagnosen (Sosial- og helsedirektoratet 2007). Dette kan føre til avvisende holdning for det ukjente eller overdreven interesse for det spesielle ved diagnosen.

Lite tilgjengelig kunnskap gir utfordringer på flere områder. Det kan være vanskelig å få stilt riktig diagnose, noe som er en forutsetning for å få informasjon om prognose og tilgang på behandling og stønader. Personene kan erfare at de selv har mer kunnskap enn fagpersonene de søker hjelp hos. Dette kan medføre usikkerhet både med hensyn til om informasjon de får er riktig og om forslagene til undersøkelser og behandling de blir tilbudt, er de beste.

Usikkerhet og manglende tiltro til den faglige kompetansen de møter, kan håndteres på forskjellige måter. Noen vil søke kompetanse andre steder for eksempel i utlandet (second opinion), noen vil aktivt lete etter mer kunnskap selv, mens andre kan gi opp håpet om at det er adekvat hjelp å finne. De fleste vil ha ønske om og behov for god kunnskap om egen tilstand. De vil også ha kontakt med fagpersoner som har interesse for og som aktivt søker og tilegner seg kunnskap om deres tilstand. Å få økt kunnskap om forhold ved egen diagnose, behandlingsmuligheter og aktuelle velferdsgoder, vil bidra til mer kontroll over tilværelsen. Det gir også et grunnlag som gjør det mulig å medvirke i beslutninger om valg av blant annet helsetjenester (Sosial- og helsedirektoratet 2004) og andre viktige livsvalg.

1.1.3 Opprettelse av kompetansesentre

Fordi kunnskapen om sjeldne, medisinske diagnoser var mangelfull og fordi personene med diagnosene ikke i tilstrekkelig grad fikk adekvat hjelp og behandling, ble det i begynnelsen av 1990-tallet bevilget penger for å prøve ut modeller for landsdekkende kompetansesentre for noen utvalgte sjeldne diagnoser (Regjeringens handlingsplan for funksjonshemmede 1990-93). Et av sentrene som ble opprettet var Trenings og Rådgivnings Sentret (TRS) (skiftet senere navn til TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser). I 1999 fikk TRS ansvar for kortvokstgruppen, de som var kortvokste på grunn av skjelettdysplasi og de som var kortvokste uten kjent årsak. Kompetansesentrene fikk i oppgave å bidra til at personene med diagnosene skulle få samme tilbud om service som andre og få dekket behovet for spesielle tjenester som de ikke fikk i ordinære tiltak. Slike tjenester kunne være spesialisert informasjon om tilstanden, medisinske, psykologiske og pedagogiske utredninger og forebyggende og spesialisert behandling. I tillegg skulle sentrene samle, systematisere og formidle kunnskap om gruppene og lage arenaer hvor personer med samme diagnose kunne møtes (Sosial og helsedirektoratet 2007).

1.1.4 Kunnskap som fantes og kunnskap som manglet

Søk i litteraturen viste at informasjon og kunnskap om sjeldne medisinske diagnoser finnes. Et nordisk samarbeid har resultert i en egen portal ”Rarelink” hvor kvalitetssikrede diagnosebeskrivelser på nordisk språk er samlet. I løpet av de siste 10-20 år har flere sjeldne grupper, blant annet kortvokste, etablert egne interesseforeninger både i Norge (NIK) og mange andre land (LPA, RGA og andre). Flere foreninger har gode nettsider med nyttig informasjon og henvisninger til aktuell forskning. Mange foreninger har omfattende samarbeid og er igjen knyttet sammen i nettverk som Eurodis. Fagpersoner og forskere med interesse innen feltet har også etablert nettverk (ISDS, ESDN). Nettverkene lager møteplasser, hjelper til med vanskelige diagnoseavklaringer og stimulerer til forskning på forskjellige måter.

Søk i de store medisinske databasene (Medline, Pubmed, Cochrane, og andre) gir treff. Større medisinske lærebøker omhandler også diagnoser som er sjeldne (Royce m. fl. 2002, Spranger m. fl. 2002, Behrman m.fl. 2000, Bjerkheim m.fl. 1997, Netter 1990). Den kunnskapen som var tilgjengelige var hovedsaklig fra andre land og bestod stort sett av diagnosebeskrivelser, erfaring fra medisinsk behandling og noe om psykososiale forhold og livskvalitet¹. Forskningen og kunnskap utviklet i andre land og kulturer er viktig å kjenne til. Imidlertid vil ulikhet i politikk, økonomi og kultur påvirke både hvordan samfunn planlegges og utformes, hvilke behandling og velferdsordninger som finnes. Slike forhold vil ha betydning for folks levekår generelt og livet til funksjonshemmede mer spesielt.

Det var lite systematisk kunnskap om hverdagslivet og det ”å leve med” en sjelden tilstand som å være kortvokst, i et land som Norge.

¹ Kunnskapen som var tilgjengelig blir nærmere presentert i kapittel 2.

1.1.5 Forskning på sjeldne diagnoser

Å samle og systematisere kunnskap og gjennomføre forskning på sjeldne diagnoser innebærer flere metodiske utfordringer. For det første finnes ingen gode oversikter eller registre over personer med diagnosene, og de registrene som finnes er mangelfulle. Utvalgene blir små, og det er vanskelig å vite om de man finner fram til er representative for gruppen. Det er også utfordringer knyttet til å ivareta den enkeltes anonymitet. De er få og har ofte et spesielt utseende som gjør at de lett kan bli gjenkjent. At de er få gjør også at de ”brukes opp” som informanter i forskningssammenheng. Resultatet av forskning på sjeldne grupper kan også i forskningsmiljø oppfattes som så sært og spesielt at det kan være vanskelig å få publisert resultatene.

1.1.6 Arbeidet med å samle og systematisere kunnskap

Fagpersonene ved TRS tilegnet seg kunnskap ved å lese medisinsk faglitteratur og de fikk klinisk erfaring gjennom arbeid med kortvokste i alle livsfaser. Kompetansen som gradvis ble samlet var imidlertid fragmentert. Den var samlet av flere fagpersoner, på forskjellig tidspunkt, gjennom møter med enkeltpersoner og gjennom møter med små og utvalgte grupper av kortvokste. Vi fikk et bilde av at kortvokste personer daglig møter mange funksjonshemmende barrierer² i samfunnet fordi de har en annen kroppshøyde og andre kroppsproporsjoner enn folk flest. Vi fikk inntrykk av at de hadde strevsomme dagligliv fordi de måtte klatre, strekke seg og benytte ”akrobatiske” øvelser for å klare å gjennomføre hverdagens gjøremål. Videre dannet vi oss et bilde av at deres avvikende utseende kunne føre til uønsket oppmerksomhet og stigmatisering som så kunne føre til sosial tilbaketrekning. I tillegg fikk vi inntrykk av at de i varierende grad kunne ha medisinske komplikasjoner sekundært til skjelettavviket som krevde oppfølging og spesialisert behandling i helsevesenet.

² Funksjonshemmende barrierer er et uttrykk for forhold i samfunnet som hindrer deltagelse. Det brukes i tilknytning til samfunnsplanlegging hvor målet er å få ”et samfunn tilgjengelig for alle” (Grue 2006). Dette utdypes nærmere i kapittel 2.

Dette bildet var noe annerledes enn det generelle inntrykket mange kan ha om at kortvokste ”bare er litt kortere” enn andre.

Det ble ikke funnet beskrivelser av helsetilstand, behandlingspraksis eller livsvilkår som omhandlet kortvokste i Norge. Slik kunnskap var nødvendig for fagpersonene på TRS for å se om erfaringene fra klinikken medførte riktighet. Den var nødvendig for fagpersoner i flere nivåer og deler av tjenesteapparatet. I tillegg var kunnskap etterspurt av personer som selv var kortvokste og deres interesseforening NIK. Det ble derfor klart at det var nødvendig å gjennomføre en kartleggingsstudie.

1.2 Studiens hensikt og forskningsspørsmål

Hensikten med denne studien var å undersøke en gruppe voksne, kortvokste med hensyn til deltagelse i arbeidslivet, kroppslige plager, bruk av helsetjenester (hvem de hadde kontakt med i tjenesteapparat og hvilke behandling de fikk) og trygdeytelser (stønader og hjelpemidler).

2. Teoretisk referanseramme

Dette kapittelet beskriver hva som menes med kortvoksthet generelt. Det beskriver også studiens målgruppe som er kortvokste med skjelettdysplasi. Siden personer som er kortvokste forteller at ”det er upraktisk og strevsomt å være kortvokst” blir funksjonshemming et sentralt begrep. Ved hjelp av ICF`s begrepsapparat og GAP-modellen blir de praktiske konsekvensene ved kortvoksthet systematisert og satt inn i en teoretisk modell.

2.1 Kortvoksthet

Kortvoksthet er ingen diagnose eller medisinsk tilstand, det forteller kun at kroppshøyden er redusert. Hva som betegnes som kortvokst er forskjellig i ulike befolkningsgrupper. For å være kortvokst må kroppshøyden avvike til dels betydelig fra det som er gjennomsnittshøyden i den befolkningsgruppe man tilhører og justere for kjønn og alder. Litteraturen oppgir forskjellige mål for hvor redusert kroppshøyden skal være; under 3 standardavik, under 2,5. persentil (prosentdeler) eller under 3. persentil i en befolkningsgruppe justert for kjønn og alder (Parks 2000, Knudzon m.fl. 1997, Horton & Hecht 2002). I Norge er det vanlig praksis å starte utredning for å se etter årsak til kortvoksthet hvis et barn over tid blir liggende under 2,5 persentilen på vekstkurveskjema, det vil si at de tilhører de 2,5 % med lavest kroppshøyde i befolkningen når det tas hensyn til kjønn og alder. Det er vanlig å betegne voksne kvinner under 150 cm og voksne menn under 161 cm som kortvokste i Norge (TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser 2007, Aarskog m.fl. 2000).

2.1.1 Årsaker til kortvoksthet

Det er mange årsaker til at mennesker kan ha lav kroppshøyde. De grunnleggende mekanismene for vekst er sammensatte og kompliserte (TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser 2007, Horton & Hecht 2002, Knudtzon m.fl. 1997). Her gis en forenklet framstilling av et fagområdet hvor den genmolekylære forskningen er i rask utvikling. Normal vekst forutsetter samspill mellom flere faktorer; arv (gener), ernæring, stoffskifte (metabolisme), hormoner og psykiske forhold som for eksempel trivsel. Ubalanse innenfor et av disse områdene kan forstyrre og påvirke veksten. Det kan skilles mellom ”ikke medisinsk” årsak til kortvoksthet, det vil si personer som genetisk tilhører familier eller befolkningsgrupper hvor alle er lave, og ”medisinsk” årsak til kortvoksthet det vil si at det foreligger en sykdom, patologi.

Noen medisinske tilstander som gir redusert kroppshøyde kan behandles slik at veksten normaliseres. Til denne gruppen hører blant annet mangelsykdommer som veksthormonmangel, lavt stoffskifte, kjønnshormonmangel, underernæring og mistrivsel samt systemsykdommer som hjertefeil, kronisk nyresykdom, tarmsykdom, autoimmune sykdommer og annet (TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser 2007, Knudtzon m. fl. 1997).

Ved andre medisinske diagnoser hvor man finner redusert vekst, kan vekstforstyrrelsen ikke påvirkes med de behandlingsformer medisinen rår over i dag. Til denne gruppen hører de som er kortvokste på grunn av sjeldne medfødte tilstander som skyldes forandringer i genene og hvor disse forandringene påvirker veksten. Denne gruppen er også sammensatt og kan forenklet deles i to; tilstander hvor veksthemmingen har sammenheng med skjelettets vekst og utvikling slik en ser ved skjelettdysplasi, og tilstander hvor veksthemmingen er mer moderat og sekundær i forhold til andre aspekter, slik som ved Turners syndrom, Prader-Willies syndrom, Noonans syndrom. I noen tilfeller finnes ikke den medisinske årsaken til kortvokstheden, omtalt som ideopatisk kortvoksthet (Aarskog m.fl. 2000).

Tabell 2.1 Skjematisk framstilling av mulige årsaker til kortvoksthet

	Kortvoksthet hvor vekstreduksjonen ikke kan påvirkes ved behandling		Kortvoksthet hvor veksten kan påvirkes ved behandling
Ikke medisinsk tilstand	Personer som genetisk tilhører befolkningsgrupper eller familier med naturlig lav kroppshøyde		
Medisinske tilstander	Skjelettdysplasiene	Sjeldne syndromer hvor kortvoksthet ikke anses som hovedproblem	Mangelsykdommer Systemsykdommer Mistrivsel

Det er kortvoksthet som skyldes skjelettdysplasi³ som vil være i fokus i denne oppgaven.

2.2 Skjelettdysplasi

En definisjon av skjelettdysplasi finnes hos Hurst m.fl. (2005): “a skeletal dysplasia is generalised structural abnormality of bone and cartilage growth and modeling.” (s.233)

De fleste skjelettdysplasiene har autosomal dominant arvegang, noen har autosomal ressesiv arvegang, noen er kjønnsbundne og andre har mer kompliserte arveganger. Likevel er det slik at de fleste nye tilfellene, ca 80 % oppstår som nye mutasjoner (Spranger m.fl. 2002, Horton & Hecht 2002, Horton & Hecht 2000).

Beregnet forekomst oppgis noe forskjellig i litteraturen. Insidens (antall nye tilfeller) for skjelettdysplasier er beregnet til å være 3-4,5 pr 10 000 nyfødte (Westvik 1996, Andersen m.fl. 1989) og 1-2 pr 4-5000 av disse antas å være så alvorlig påvirket at det ikke er forenlig med liv (Hagenäs 2005). For achondroplasi, den mest vanlige formen oppgis insidens til 4,5/ 100 000 (Hagenäs 2005, Westvik 1996,).

³ I tillegg til kortvokste med skjelettdysplasi har TRS-kompetansesenter også ansvar for personer som er kortvokste men hvor årsaken ikke er kjent. Diagnostisering i dette feltet er komplisert. Det er derfor rimelig å anta at noen kortvokste (spesielt innen voksengruppa) som ikke har fått bestemt diagnose, har udiagnostisert skjelettdysplasi.

Selv om tallene er forbundet med usikkerhet, kan det ut fra de nevnte innsidens tallene antas at det fødes ca 15-24 barn med skjelettdysplasi i Norge hvert år, en del lever ikke opp og ca 1-4 av dem har achondroplasi.

2.2.1 Variasjon blant skjelettdysplasiene

Alvorlighetsgraden av skjelettavviket hos de ulike skjelettdysplasiene varierer fra å være uforenlig med liv, til former som er så milde at de kan være vanskelig å oppdage. Mange skjelettdysplasier medfører forskjellige grader av kortvoksthet, noen har kroppshøyde innenfor normalområdet, noen har moderat grad og andre blir betydelig kortvokste (Spranger m.fl. 2002, Horton & Hecht 2000, Netter 1990).

Et felles kjennetegn for personer med skjelettdysplasi er at de framstår med misforhold mellom kroppsdelene (disproporsjonale) i forskjellig grad og på forskjellige måter (Spranger m.fl. 2002, Horton & Hecht 2000, Hertel & Muller 1994, Netter 1990). Dette er fordi vekstforstyrrelsen påvirker de forskjellige delene av skjelettet og knoklene ulikt. Achondroplasi og hypochondroplasi har vekstforstyrrelse som særlig påvirker vekstsonene i de lange rørknoklene slik at overarmer og lårben er forkortet og hender og føtter er brede og korte. Andre diagnoser kan ha vekstforstyrrelser som først og fremst påvirker ryggens virvler. Disse fremstår med kort bol (brystrygg) mens armer og ben kan være lite påvirket, eksempler på disse er spondyloepimetafyseær dysplasi og Kniest syndrom. Hos noen skjelettdysplasier er de leddnære delene av knoklene mest påvirket. Dette medfører forskjellige former og grader av feilstillinger i skjelettet som ved pseudoachondroplasi, diastrophic dysplasi og spondyloepiphyseal dysplasi congenita. Ansiktsknoklene kan også være påvirket på forskjellig måte og gi misforhold og avvikende utseende i ansikt og hodeform (Hagenäs 2005, Westvik m.fl. 1996).

2.2.2 Diagnostisering og klassifisering

Det finnes 150-200 beskrevne former for skjelettdysplasier, og nye kommer til ettersom forskningen avdekker stadig flere mutasjoner. De forskjellige formene gis diagnosenavn og beskrives ved hjelp av typiske kjennetegn og tilhørende symptomer. Å få stilt riktig diagnose kan være vanskelig. Noen skjelettdysplasier, hvor det foreligger tydelige disproporsjoner og eventuell arv (mor eller far er kortvokst) oppdages gjerne tidlig, enten i fosterlivet ved ultralydundersøkelse eller like etter fødselen. Andre får ikke stilt diagnose før i voksen alder, eller lever hele livet uten endelig diagnose.

Diagnosene kan klassifiseres på forskjellige måter (Hagenäs 2005, Hurst m.fl. 2005, Spranger m.fl. 2002, Westvik 1996). Den mest brukte klassifikasjon i dag er: The International Nosology and Classification of Constitutional Disorders of Bone (Hall 2002, Spranger m.fl. 2002). Både diagnostisering og klassifisering etter dette systemet bygger på kunnskap fra moderne genforskning, kunnskap om arv og OMIM-nummer (Online Mendelian Inheritance in Man)⁴. En internasjonal gruppe medisinske spesialister er ansvarlig for at klassifiseringen revideres i tråd med stadig ny kunnskap innen feltet. Siste revisjon er fra 2006 med inndeling i 37 diagnosefamilier (ISDS 2006). Internasjonale nettverk av medisinske eksperter (ESDN, ISDS) kan i dag bistå ved diagnostiseringen i vanskelige tilfeller.

Tidligere ble diagnosen først og fremst bestemt ut fra klinisk bilde og kroppsmål (disproporsjonal eller proporsjonal kortvoksthet), røntgenundersøkelser av skjelettet og familiehistorie om arv.

⁴ OMIM-nummer består av bokstav- og nummerkombinasjon som forklarer kromosomfeilens plass på kromosomparet og hvilket gen som er rammet.

Klassifisering og diagnosenavn var knyttet til hvor i skjelettet forandringen var synlig⁵ og/eller diagnoser fikk navn etter den legen som først beskrev diagnosen (TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser 2007, Westvik 1996).

I dagens praksis brukes først og fremst de ”gamle” diagnosebetegnelsene. Det er imidlertid blitt mer vanlig å se OMIM betegnelsene i tillegg i skriftlige rapporter og epikkriser. Både fagpersoner i vanlig klinikk, fagpersonene ved TRS og personene som er kortvokste, er nok mest fortrolige med de ”gamle” diagnosenavnene. OMIM betegnelsene gir mening først og fremst for genetikere og spesialister innen genforskning.

2.2.3 Medisinske forhold og komplikasjoner

Vekstforstyrrelsen i skjelettet medfører i tillegg til redusert vekst og misforhold mellom kroppsdelene, også at flere av kroppens kanaler og hulrom er trangere enn normalt. Nevrologiske plager som følge av trange forhold i ryggraden, trange forhold i overgang ryggrad og skalle, kan føre til livstruende og behandlingskrevende tilstander (Spranger m.fl. 2002, Lachman 1997, Hecht m.fl. 1987). Hyppige infeksjoner i øret med påfølgende nedsatt hørsel samt økende tendens til luftveisinfeksjoner og for noen nedsatt lungekapasitet på grunn av lignende forhold er beskrevet (Hurst m.fl. 2005, Haga 2004, Mogayzel & Marcus 2001). Til noen diagnoser hører også ulike former for synsproblemer (Hagenäs 2005, Spranger m.fl. 2002, Netter 1990).

⁵ Navnsettingen viser til hvilke knokler som er synlig påvirket (spondylo-, humero- femuro) og/eller hvilken del av knokkelen (epifyse, metafyse, diafyse) som er endret. Andre beskrivelser som diastrofisk (tvunnet), metastrofisk (endret), thanatoforisk (dødlig), cogenita (medfødt) og tarda (sen debut) brukes også i navnsettingen.

Leddproblemer er vanlige. Strukturelle feil knyttet til leddenes utforming og akseforhold samt forandringer i bindevev og leddbrusk gir varierende grad av overbevegelse, nedsatt bevegelse og feilbelastninger i leddene. På sikt gir dette artroseutvikling med økende smerter og redusert gangfunksjon (Spranger m.fl. 2002, Knudtzon m.fl. 1997, Netter 1990). Tendens til overvekt beskrives i litteraturen (Horton & Hecht 2002, Hecht m.fl. 1988) og erfares i klinikken. Mange kortvokste forteller at de med økende alder får vansker med å holde akseptabel kroppsvekt. Smertene øker, den daglige aktivitet reduseres, inaktiviteten øker smertene ytterligere og det blir vanskelig å finne alternative former for fysisk aktivitet.

Tabell 2.2 Skjematisert oversikt over medisinske komplikasjoner som kan forekomme ved ulike former for skjelettdysplasi.

	Ortopediske forhold	Nevrologiske forhold	Syn/hørsel	Respirasjon	Tann/kjeve
Strukturelle forandringer i knokler og ledd	Redusert bevegelse og/eller instabile og overbevegelse ledd. Feilstillinger som: lordose, kyfose, skoliose, klumpfot, leppe ganespalte		Knoklene i det indre øret kan være affisert	Kort brystrygg og lite bevegelse brystkasse	Høy gane og lite plass til tenner
Trange forhold i kroppens huler og kanaler		Spinal stenose Hydrocephalus, Trange forhold i skallebasis	Trange ørekanaler Økt tendens til infeksjoner	Liten plass til lungebevegelser, nedsatt respirasjon	Dårlige tannrøtter
Forandring i oppbygging av bindevev og brusk	Dårligere kvalitet i leddkapsler og sener. Ustabile ledd Nedslitt brusk Tidlig artroseutvikling		Synsproblemer som nærsynthet, cataract, netthinnelesning		Økt tendens til hull
Tendens til overvekt	Nedsatt bevegelse, Økende smerter			Nedsatt kondisjon	

2.2.4 Medisinsk behandling

Årsak til skjelettdysplasi ligger i ulike genetiske defekter. Denne grunntilstanden kan ikke påvirkes med den medisinske behandlingen man rår over i dag. Imidlertid vil de medisinske forholdene som sekundært er knyttet til de ulike diagnosene, kreve spesialisert medisinsk oppfølging og behandling. Mange trenger kirurgisk behandling, særlig innen nevrologi, ortopedi og øre-nese-hals området (Hurst m.fl. 2005, Hagenäs 2005, Hunter 1999, Mahomed m.fl. 1998). Kirurgisk behandling kan være nødvendig for å forebygge senere komplikasjoner, rette opp feilstillinger for å utsette eller hindre feilutvikling og smerter. Dessuten kan kirurgisk behandling være nødvendig for å behandle og avhjelpe sekundære komplikasjoner og smerter, som innsetting av hofte- og kneproteser og stenoseoperasjoner.

Flere av de nevnte medisinske komplikasjonene kan gi smerteplager som artroseutvikling og nerveklem. Smerter er viktige signaler om ubalanse i kroppen og bør utredes.

Noen smerter kan behandles ved at årsaken fjernes, andre smerter behandles ved smertedempende medikamenter og/eller konservativ behandling (se punkt 2.2.6).

Kortvokstheden er også forsøkt behandlet medisinsk med daglige injeksjoner med veksthormon. I dag er det stort sett enighet om at effekten av behandling med veksthormoner er usikker ved de fleste former for kortvoksthet når det ikke foreligger kjent veksthormonmangel. I en studie er det beskrevet at feilstillinger som lordose, kyfose og misforholdet mellom kroppsdelene (disproporsjonene) kan forverres ved bruk av veksthormoner (Kanazawa m.fl. 2003).

Kortvoksthet behandles også kirurgisk ved forlengelse av de lange rørknoklene. Forlengelse av lår og legger er mest vanlig, men det utføres også forlengelse av armer. Noen studier beskriver erfaring med og effekt av forlengelsesoperasjoner (Aldegheri m.fl. 2001, Hill m.fl. 1997, Bell m.fl. 1992). Behandlingen er langvarig (over år), smertefull og kan gi komplikasjoner som infeksjoner, kontrakturer, brudd og nerveskader. Ved forlengelsesoperasjon(er) kan man øke kroppshøyden med 10-18 cm ved forlengelse både av lår og legg, noe som selvsagt vil kunne ha stor praktisk betydning i hverdagen for mange kortvokste.

2.2.5 Konsekvenser for hverdagslivet

Det kan være upraktisk og slitsomt å være kortvokst i omgivelser som er tilrettelagte for personer med en helt annen kroppshøyde. Kortvokste får dermed andre utfordringer enn de med vanlig kroppshøyde når hverdagens krav skal mestres både hjemme, i arbeidslivet og i samfunnet. I praksis ser vi at barn som er kortvokste etter hvert velger bort aktiviteter som er belastende, og gradvis finner egne kompenserende teknikker; de løper, klatrer, strekker seg, bruker tohåndsgrep og kroppen som støtte for å bære ting og gjenstander med seg. Både barn og voksne opparbeider mange alternative og kreative metoder for å mestre hverdagens aktiviteter. Imidlertid krever dette økt bruk av krefter og tid sammenlignet med andre. Situasjoner som å poste et brev, få tak i varer i kjøledisk og å betale parkeringsavgift, krever alternative løsninger, ekstra muskelbruk og tid eller hjelp fra andre. Korte ben gir begrenset skrittlengde, og for å holde tritt med andre med lengre ben fordrer det mange skritt i høyt tempo. Trapper og høydeforskjeller krever ekstra kraftinnsats og god leddbevegelighet, noe mange ikke har. Korte og brede føtter og tungt, stort hode kan gi nedsatt balanse. Korte armer gjør det vanskelig å ta seg for når man faller og vansker med å reise seg opp igjen.

Misforholdet mellom kroppsdelene (disproporsjonene) og leddproblemene kan forsterke de praktiske konsekvensene ved å være kortvokst. Spesielt korte armer, kontraktur i albueledd og en kort bred hånd med overbevegelige fingerledd, gjør det vanskelig å finne gode ergonomiske arbeidsstillinger. Mye arbeid foregår i leddenes ytterstilling, for eksempel når varme plater skal tas ut av en stekeovn, og når kjeler og stekepanner skal håndteres og ved vanlig oppvask i kum. Korte armer gjør også at mange ikke når fram til hele kroppen som ved fotstell og toalettbesøk.

Å være synlig avvikende kan være en belastning i seg selv. Mange finner gode måter å leve på, de hever seg over andres blikk og ubetenksomme kommentarer fra barn. I perioder kan allikevel belastningen bli så stor at man unngår situasjoner der det er fare for uønsket oppmerksomhet noe som igjen kan medføre sosial isolasjon.

Tabell 2.3 Skjematisk oversikt over mulige kroppslige kjennetegn, praktiske vansker og konsekvenser for deltagelse ved det å være kortvokst (ICF begreper).

Kroppslige kjennetegn (funksjon- og strukturavvik)	Praktiske vansker (aktivitetsbegrensninger)	Konsekvenser for deltagelse (deltagelsesinnskrenkninger)
Kortvokst Avvikende proporsjoner Korte ben Korte armer Korte brede hender og fingre Kort bol	Alt i alt upraktisk og slitsomt Å holde tempo i forflytning Rekke opp, rekke ned, rekke bort Vanskelig med grep, holde fast og bære med seg Jobber i leddenes ytterstilling	Bruker mer krefter Bruker mer tid Nedsatt kapasitet
Avvikende forhold rundt ledd Overbevegelighet Nedsatt bevegelighet Nedsatt stabilitet Tidlig artroseutvikling Smerter	Forflytningsproblemer Vanskelig med grep, holde fast og bære med seg Nedsatt balanse	Bruker mer krefter Bruker mer tid Nedsatt kapasitet
Avvik i syn, hørsel, tenner	Nedsatt syn, hørsel, tyggefunksjon	Kommunikasjonsvansker
Avvikende utseende	Vekker oppsikt, blir synlig der de ferdes	Unngår situasjoner hvor synligheten blir belastende
Tendens til overvekt	Forsterker funksjonsproblemene og smerter	Ytterligere redusert kapasitet

2.2.6 Annen behandling og hjelpetiltak

Forskjellige tiltak kan avhjelpe noen av belastningene og de praktiske (og følelsesmessige) problemene kortvokste møter i hverdagen. Slike tiltak kan klassifiseres på forskjellige måter. Her deles de inn i tiltak rettet mot personen og tiltak rettet mot omgivelsene.

Tiltak som er rettet mot personen kan være forskjellige former for støttesamtaler med psykolog og fysioterapi for å lindre smerte, styrke muskulatur, bedre kondisjon og forebygge feilbelastning og overvekt. Andre tiltak kan være opplæring og bevisstgjøring innen ergonomiske prinsipper, kompenserende teknikker og energiøkonomisering. Slike tiltak har til hensikt å styrke personen for å være bedre rustet i møte med hverdagens krav.

Tiltak rettet mot miljøet kan dele inn i individuelle løsninger, skreddersydd til den enkelte og universelle løsninger som fungerer for alle. Dette er tiltak som har til hensikt å tilpasse omgivelsene bedre.

Spesialtilpassede hjelpemidler (tekniske og ortopediske), individuell tilrettelegging i bolig og på arbeidsplassen samt spesialordninger i forhold til transport (spesialtilpasset bil, transportordninger) er eksempler på individuelle løsninger.

Universelle løsninger er tiltak som i hovedsak er knyttet til politikk og samfunnsplanlegging, hvor målet er å få et samfunn som fungerer for alle med vekt på fleksible løsninger. Eksempler her er tog og busser med trinnløs adkomst, heis istedenfor trapper og betjeningsterminaler som kan brukes av alle (Nasjonalt dokumentasjonssenter for personer med nedsatt funksjonsevne, 2006).

2.2.7 Psykososiale forhold, livskvalitet og helsestatus

Det er publisert utenlandske studier som beskriver både global livskvalitet (Gollust m.fl. 2003), helserelatert livskvalitet (Ho m.fl. 2004, Vaara m.fl. 1998, Mahomed m.fl. 1998, Appajasalo m.fl. 1997) og psykososiale aspekter (Hunter 1998a-f) ved ulike skjelettdysplasier.

Metodene og instrumentene som er brukt er forskjellige. Resultatene spriker og er vanskelige å sammenligne. Samlet sett viser de allikevel at mange kortvokste med ulike skjelettdysplasier i høy grad er tilfredse ved flere sider av livet (Hunter 1998a). Hovedtrekk ellers er at personer med skjelettdysplasier har redusert fysisk helse (Ho m.fl. 2004, Vaara m.fl. 1998, Mahomed m.fl. 1998, Appajasalo m.fl. 1997) sammenlignet med den generelle befolkningen. Man finner også at problemene øker med økende alder og starter tidligere enn hos folk flest (Mahomed m.fl. 1998). På det mentale området rapporteres ubetydelige funn (Mahomed m.fl. 1998), men noe tendens til økende depresjon og angst hos noen (Hunter 1998b). Ellers rapporteres det om noe lavere inntekt, lavere utdanning og at flere lever alene sammenlignet med deres slektninger (Gollust m.fl. 2003, Hunter 1998 a-f.).

I noen studier fremheves betydningen av deres avvikende utseende og de historiske-, sosiale- og kulturelle barrierer som er knyttet til det (Gollust m.fl. 2003, Moneymaker 1989).

Boken “Dwarfism- Medical and Psychosocial aspects of Profound Short Stature” tar opp medisinske og psykososiale forhold ved kortvoksthett i et historisk perspektiv. Boken beskriver hvordan synet på kortvokste har endret seg. Før ble de sett på som menneskelige kuriositeter som dverger, hobitter og klovner, mens de nå blir sett på som medisinske diagnoser med tilgang på stadig nye behandlingsformer. Forfatteren konkluderer med at medisinske nyvinninger, økt mulighet for utdanning og arbeid samt fellesskap gjennom interesseorganisasjoner, gjør at mange kortvokste nå lever aktive og vanlige liv (Adelson 2005).

Personer med skjelettdysplasi beskrives som å ha vanlig intelligens og ulik grad av fysisk funksjonshemming (Hagenäs 2005, Mahommed m.fl. 1998).

Funksjonshemming er derfor et begrep som må utdypes nærmere.

2.3 Funksjonshemming

Funksjonshemming som begrep og det å være funksjonshemmet kan forstås ut fra flere perspektiver. Hvilke forståelsesperspektiv som legges til grunn, er avgjørende for vurderingene som gjøres og tiltakene som velges.

Det er særlig to dominerende perspektiver som brukes for å forklare funksjonshemming, disse omtales som den medisinske modellen og den sosiale modellen⁶. I løpet av de siste ti-årene har diskusjonene og holdningene til funksjonshemming beveget seg fra en medisinsk forståelse og over til en mer sosial forståelse (Grue 2006).

Begge modellene gir perspektiver som bidrar til å forstå funksjonshemming. Den medisinske modellen med sitt medisinsk-/psykologiske individperspektiv og den sosiale modellen med sitt mer kritiske samfunnsperspektiv (Shakespeare 2006, Grue 2006). I regi av Verdens Helseorganisasjon er det gjort et omfattende arbeid i forsøk på å forene disse to perspektivene til en bio-psyko-sosial modell (Verdens helseorganisasjon ved KITH 2003).

⁶ Ordet modell brukes her som begrepskonstruksjon eller paradigme.

Først redegjøres det kort for de to forståelsesperspektivene og så beskrives det hvordan kortvoksthet kan forstås som funksjonshemming i lys av disse. Deretter presenteres to mye brukte teoretiske modeller, The International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF) og ”GAP-modellen” (Lie 1989). Begge modellene omtales som relasjonelle modeller, det vil si at de vektlegger samspillet mellom enkeltindividet og dets omgivelser. Til sist presenteres en modell laget for å forstå kortvoksthet som funksjonshemming.

2.3.1 Den medisinske modellen

I dette perspektivet er det medisinsk tenkning og rehabiliteringsideologi som dominerer. Funksjonshemmingen eller funksjonsnedsettelsen betraktes som et individuelt problem og beskrives som kjennetegn ved personen, som et avvik eller en skavank. Personen har på grunn av sykdom, skade eller medfødt tilstand (lyte) en funksjonsnedsettelse og aktivitetsbegrensning som medisinen og helsevesenet først og fremst skal behandle. Behandlingen og treningen (reparasjonen) har til hensikt å gjøre personen frisk i motsetning til syk (Conradi & Rand-Henriksen 2004). Hvis dette ikke er mulig skal man sette inn tiltak som stønader, hjelpemidler, tilrettelegging og hjelp, slik at funksjonsnedsettelsen og aktivitetsbegrensningen blir så liten som mulig. Målet er at personene skal tilpasses samfunnet og klare seg med minst mulig hjelp, både personhjelp og økonomisk hjelp, og de skal tilbakeføres som produktive samfunnsborgere.

Noen av de viktigste innvendingene til dette tenkesettet er at personene blir plassert i en passiv pasientrolle som syk. Det er den tilgrunnliggende tilstanden, sykdommen, skaden eller den medfødt tilstanden som er årsak til funksjonshemmingen. Det hevdes dessuten at modellen gir fagpersonene mye makt og gjør personene med funksjonsnedsettelse maktesløse. Dette fordi fagpersonene både forvalter kunnskap om behandlingsmetoder og har ”portåpner”- funksjon til å tildele velferdsgoder som personer med funksjonsnedsettelse er avhengige av. Videre hevdes det at en posisjon som innebærer avvik, avhengighet og lite makt medfører nedvurdering, stakkarsliggjøring og stigmatisering. (Grue 2006, Conradi & Rand Henriksen 2004).

2.3.2 Den sosiale modellen

I løpet av de siste tiårene er dette individfokuserte og medisinske synet på funksjonshemming utfordret fra flere hold. Det er særlig påvirkning fra USA (Goffman 1963) og England (Oliver 1990) som har preget diskusjonene og som har ført til dreiningen i synet på funksjonshemming i Norge (Grue 2006). I Stortingsmelding nr 40 (2002-2003) presiseres det at, det ikke er noen selvfølge at personer med nedsatt funksjonsevne blir funksjonshemmede og funksjonsnedsettelse behøver ikke resultere i begrenset samfunnsmessig deltagelse.

Både fra fagmiljøer og blant aktivister og forskere innen funksjonshemmedes egne organisasjoner, blir det hevdet med stadig tydeligere stemme at problemet ikke ligger i individet med funksjonsnedsettelse og aktivitetsbegrensning, men i manglende tilrettelegging i samfunnet. Samfunnet har egenskaper ved seg, omtalt som funksjonshemmende barrierer, som hindrer deltagelse og fører til diskriminering av store grupper mennesker med ulike former for funksjonsbegrensninger (Grue 2006, Knøsen 2006). Dette at funksjonshemmede sees på som en minoritetsgruppe som utsetts for systematisk diskriminering har vært sterkt framme i kampen for å få en antidiskrimineringslov også i Norge, et utredningsarbeid som nå er i gang (NOU 2001:22, Nasjonalt dokumentasjonssenter for personer med nedsatt funksjonsevne 2006).

Innenfor den sosiale modellens rammer studeres også andre sider ved funksjonshemming. Blant annet kan funksjonshemming sees som en positiv annerledeshet og naturlig variasjon av normalitet. En slik tilnærming bygger på feiring av menneskelig forskjell og mangfold. I dette perspektivet skal forskjelligheten anerkjennes og det skal gjøres plass til den. For eksempel har noen grupper av funksjonshemmede definert seg som minoritetsgrupper med særlige kjennetegn og behov, mest kjent er døvebevegelsen (Solvang 2002).

Det hevdes at andre forhold enn de fysiske begrensningene ved funksjonshemmingen også hindrer deltagelse. Å være synlig avvikende kan medføre uønsket oppmerksomhet i form av blikk, stirring og kommentarer. Slik negativ oppmerksomhet uttrykker nedlatenhet, medlidenhet og fiendtlighet og er krevende å forholde seg til (Knøsen 2006, Grue 2006).

2.3.3 Kortvoksthet som funksjonshemming

Både perspektivene fra den medisinske- og den sosiale modellen er nyttige for å forstå personer som er kortvokste på grunn av skjelettdysplasi, som funksjonshemmede.

I lys av den medisinske modellen kan personene lett klassifiseres som funksjonshemmede. De har en medfødt tilstand, de har en avvikende kropp og de har medisinske komplikasjoner som medfører behov for spesialisert medisinsk oppfølging og behandling. De er også avhengig av fagpersoner i flere deler og nivåer av tjenesteapparatet som har kunnskap om det spesielle ved deres tilstand og som kan innvilge eller avslå behandling, hjelp og tiltak som er nødvendig for å klare hverdagen. Behandlingen, hjelpen og tiltakene har som mål å gjøre noe med dem slik at de skal klare seg bedre selv. Det er deres avvikende kropper som er årsak til funksjonshemmingen.

I lys av den sosiale modellens perspektiv på funksjonshemming, er det andre sider og konsekvenser ved kortvoksthet som kommer i fokus. Samfunnet er planlagt og utformet for å "passe til" personer med en annen kroppshøyde og med andre kroppsproporsjoner enn personene som er kortvokste. Trappetrinnene er for høye og dørhåndtak, skranker, betalingsterminaler og betjeningspanel er plassert for høyt oppe. De må klatre opp i stoler isteden for å kunne sette seg ned, de fleste utgangsdører er for tunge å betjene og krav til tempo i forbindelse med for eksempel lyskryss og inn- og utstigning av tog og bane, er for høyt.

Kortvokste personer vil i mange situasjoner og på de fleste samfunnsarenaer kunne oppleve seg utestengt og diskriminert fordi de ikke klarer seg uten hjelp eller at det å klare seg blir urimelig slitsomt på sikt. Deres avvikende utseende gjør at de alltid risikerer å vekke uønsket oppmerksomhet og de må være forberedt på nysgjerrige blikk og kommentarer. De møter daglig mange funksjonshemmende barrierer, både fysiske barrierer og holdningsmessige barrierer.

2.3.4 ICF

I 2001 kom den siste versjonen av Verdens helseorganisasjon sin klassifikasjon og forståelsesmodell for funksjon, funksjonshemming og helse, the International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF). I denne versjonen er ikke sykdom og patologi så framtrædende som i den tidligere modellen (ICIDH 1980). Målet var at modellen skulle ta inn det dynamiske i forholdet mellom personen, omgivelsene og det samfunnet man lever i. Dessuten skulle perspektivene fra den medisinske- og sosiale forståelsesmodellen være integrert (Grue 2006). I modellen er *funksjon* et overordnet begrep for kroppsfunksjoner, kroppsstrukturer, aktivitet og deltagelse. Funksjon angir de positive aspektene av vekselvirkningen mellom personen (med en helsetilstand) og personens kontekstuelle faktorer (miljøfaktorer og personlige faktorer). Mens *funksjonshemming* er et overordnet begrep for funksjons- og strukturavvik, aktivitetsbegrensning og deltagelsesinnskrenkning. Funksjonshemming angir de negative aspektene av vekselvirkningen mellom en person og miljø (Verdens helseorganisasjon ved KITH 2003).

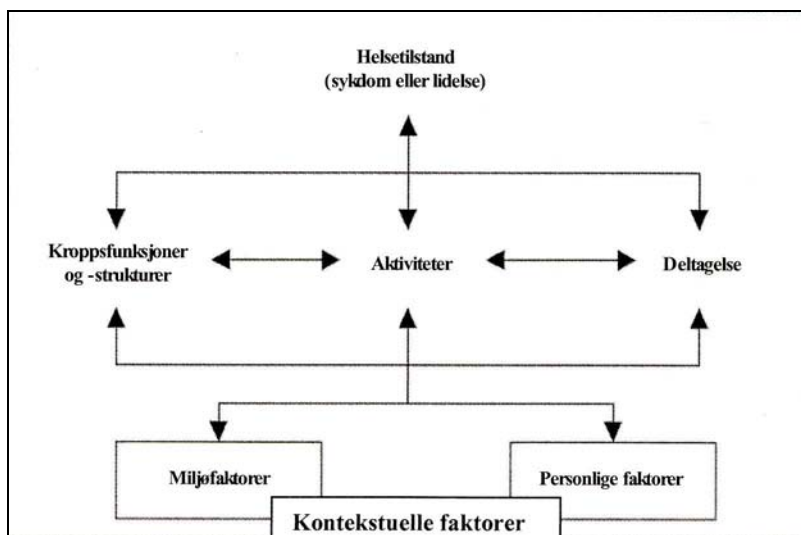
De kontekstuelle faktorene består av miljøfaktorene og personlige faktorer.

Miljøfaktorene er de fysiske omgivelsene våre, menneskene vi omgir oss med og deres verdier og holdninger og samfunnet med gjeldende velferdsordninger, lover og regler. De personlige faktorer er forskjellige forhold og kjennetegn ved den enkelte person som kjønn, alder, livssituasjon, livserfaring, personlige verdier og holdninger.

I denne studien blir kun modellens overordnede begrep for funksjon, funksjonshemming og miljøfaktorer brukt.

De personlige faktorene er viktig for hvordan funksjon (funksjonshemming) oppleves og mestres hos den enkelte, men siden oppgavens fokus er kortvokste som gruppe, blir personfaktorene ikke vektlagt her. Hvordan begrepene plasseres i sammenheng vises i figur 2.1.

Figur 2.1 ICF's modell for funksjon og funksjonshemming. Hovedbegrepenes plassering og interaksjonen mellom dem (Verdens helseorganisasjon ved KITH 2003).



2.3.5 GAP-modellen

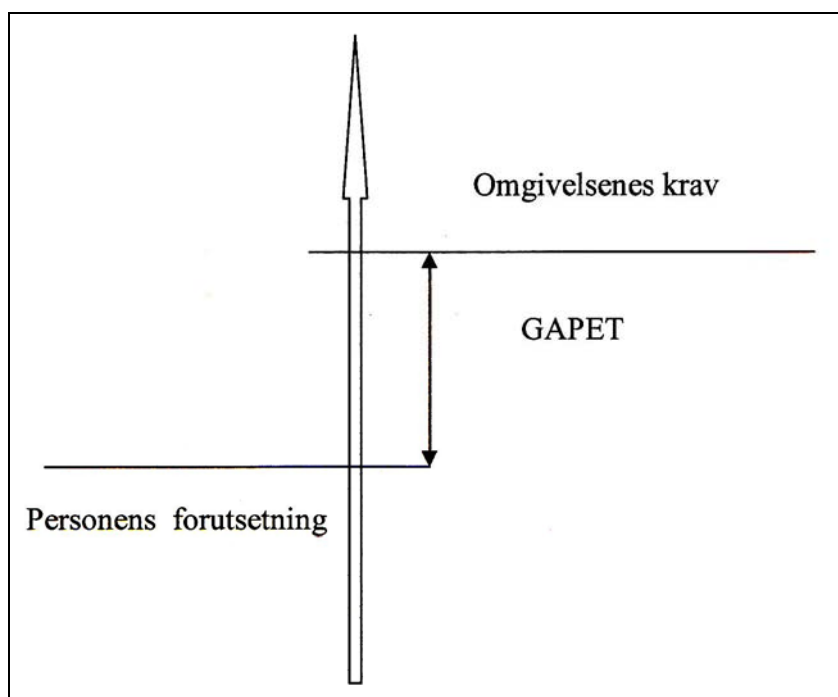
En annen og enklere teoretisk modell som ofte brukes for å illustrere funksjonshemming er Gap-modellen (NOU 2001:22, Full deltakelse for alle? Utviklingstrekk 2001-2006). Modellen ble introdusert til rehabiliteringsfaget av Ivar Lie, professor i psykologi ved Universitetet i Oslo (Lie 1989). I denne modellen utgjør funksjonshemmingen "gapet" (misforholdet) mellom personens forutsetninger og omgivelsens krav.

Lie sier at kjernen i det å være funksjonshemmet er å bli satt utenfor deltagelse i livssammenhenger som anses eller oppfattes viktige i det samfunnet en lever. Det dreier seg i hovedsak om praktiske problemer, det vil si manglende samsvar mellom funksjonsevne hos personen og funksjonskrav i miljøet.

Funksjonsevnen hos personen er den kompetansen vedkommende har til å utføre aktiviteter, inneha roller og delta i samfunnet. Kompetanse har sitt utgangspunkt i arv, læring, utvikling og interesse. Den kan endres eller forstyrres av sykdom, skader, økende alder og den påvirkes av interesser og motivasjon. Miljøets funksjonskrav er det som fordres for å kunne delta i ønskede aktiviteter i de fysiske omgivelsene hvor aktivitetene foregår. Funksjonskravene innehar både fysiske, sosiale og psykologiske faktorer (Lie 1989).

Målet med behandling og tiltak er å minske ”gapet”. Det kan hovedsakelig gjøres på to måter, enten ved å styrke personens forutsetninger (medisinsk behandling, trening, opplæring eller på annen måte tilpasse personen), eller å redusere eller tilpasse miljøets krav (fjerne funksjonshemmende barrierer). GAP modellen vises i figur 2.2.

Figur 2.2 GAP- modellen. Viser interaksjonen mellom personens forutsetninger, omgivelsenes krav og ”gapet” som utgjør funksjonshemmingen (tegnet fritt etter Lie 1989).



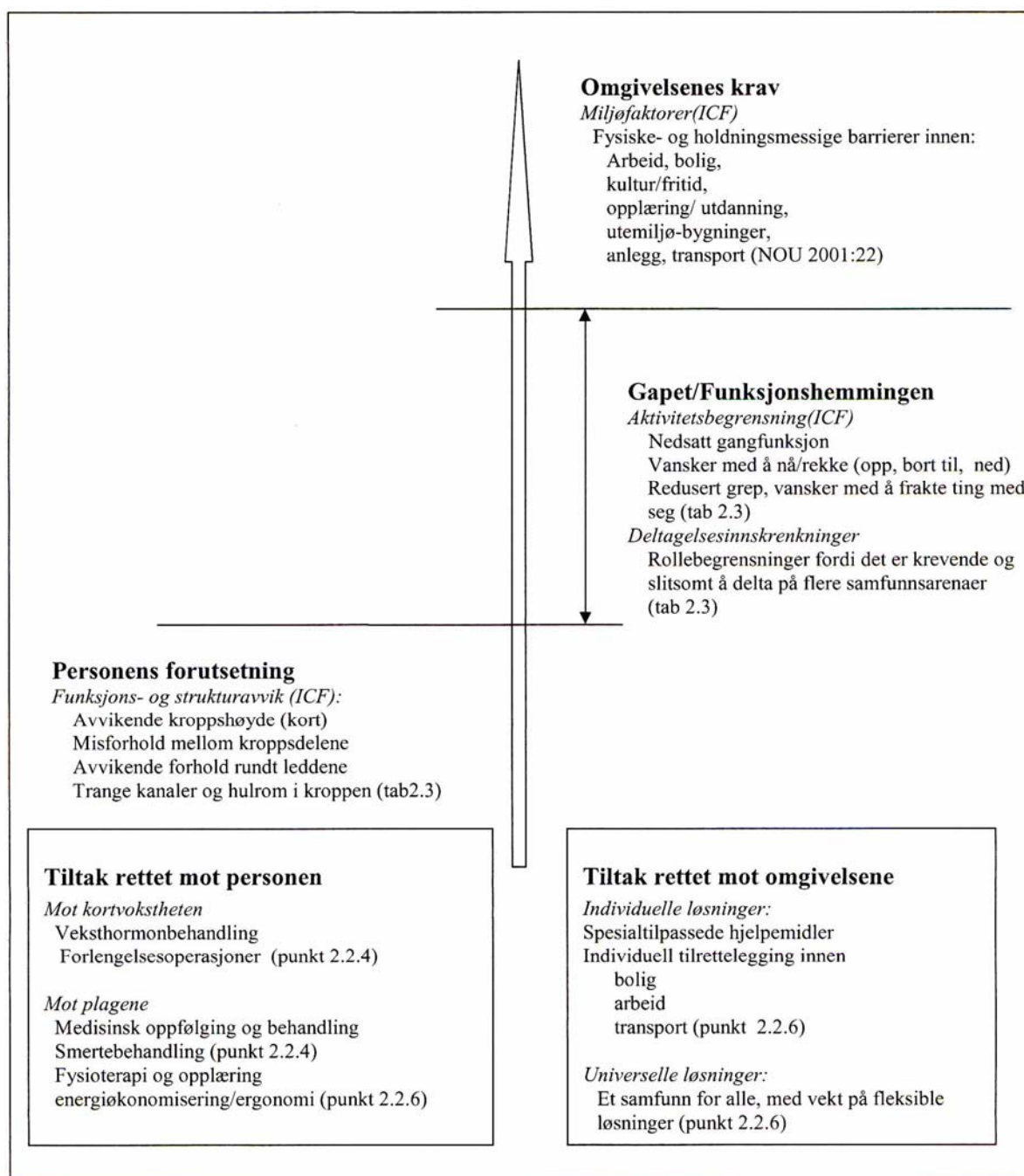
2.3.6 Modell for å klassifisere kortvoksthet som funksjonshemming

Teoretiske modeller er til hjelp for å forstå komplekse sammenhenger. De vil imidlertid kun være forenklede bilder av virkeligheten. Noen forhold og sammenhenger blir forstørret opp for at disse skal bli tydelige og andre forhold tones ned eller utelates. Slik er det også her. Ved å fokusere på funksjonshemming i forståelsen av kortvoksthet, vil det være viktige sider ved tilstanden som utelates. Personer med nedsatt funksjonsevne er selvsagt ikke funksjonshemmet i alle situasjoner eller i alle omgivelser, noe de relasjonelle modellene nettopp tar høyde for.

For å gi et bilde av hvordan funksjon og funksjonsbegrensning hos personer som er kortvokste kan forstås, blir noen hovedbegrep fra ICF plassert inn i GAP- modellen.

Inn i figuren plasseres også de tidligere presenterte kroppslige kjennetegn og praktiske konsekvenser ved det å være kortvokst (tab 2.3, punkt 2.2.5) sammen med aktuelle intervensjoner (blant annet behandling, tiltak, stønader) (fra punkt 2.2.4 og 2.2.6).

Figur 2.3. Modell som viser kortvoksthet som funksjonshemming.



GAP- modellen med sine tre hovedbegrep, personens forutsetning, miljøets krav og ”gapet”, er valgt som utgangspunkt. Under personens forutsetninger plasseres hovedbegrepene funksjons- og strukturavvik fra ICF og de funksjons- og strukturavvik som gjelder for kortvoksthet (tab 2.3). Under modellens andre begrep, miljøets krav plasseres det som i ICF har betegnelsen miljøfaktorer. Miljøets krav (miljøfaktorene) er omgivelsene vi lever i og omgir oss med til daglig (i arbeid, bolig, kultur/fritid, opplæring/utdanning, utemiljø- bygninger og anlegg samt transport (NOU 2001:22). I ”gapet” som illustrerer funksjonshemmingen plasseres ICF- begrepene aktivitetsbegrensning og deltagelsesinnskrenkning og de aktivitetsbegrensninger og deltagelsesinnskrenkninger (praktiske konsekvenser) som gjelder for personer som er kortvokste (tab 2.3).

Både forhold i det fysiske miljøet og i de holdningene vi møter, vil kunne framstå som ekskluderende barrierer. Slike sosiale og miljømessige barrierer vil opprettholde og øke funksjonshemmingen (aktivitetsbegrensningene og deltagelsesinnskrenkningene). Dette hindrer dermed deltagelse og likestilling på viktige livs- og samfunnsområder (NOU 2001:22).

Når studien var under planlegging var det med ønske om å få mer kunnskap både i forhold til *personens forutsetninger* (personlige faktorer, funksjons- og strukturavvik), til ”*gapet*” *funksjon/funksjonshemming* (aktivitetsbegrensning og deltakelseshindringer) og til *miljøets krav* (miljøfaktorer og funksjonshemmende barrierer). I tillegg ønsket vi bedre innsyn i hvilke intervensjoner (tiltak) som ble satt inn fra samfunnets side. Studien hadde som mål å undersøke noen av disse forholdene. Siden ingen kjente standardiserte måleinstrumenter favnet de områdene som var tenkt å undersøke, ble det utviklet et eget spørreskjema til studien. Hvordan spørsmålene ble utviklet blir beskrevet i kapittel 3 og en skjematisk oversikt over spørreskjemaet er vist i tabell 3.2

3. Metodiske overveielser

3.1 Design

Fordi hensikten med studien var å undersøke hvordan en gruppe mennesker, voksne kortvokste, hadde det på flere livsområder på samme tidspunkt, ble det valgt å gjøre en beskrivende tverrsnittsstudie (Benestad & Laake 2004).

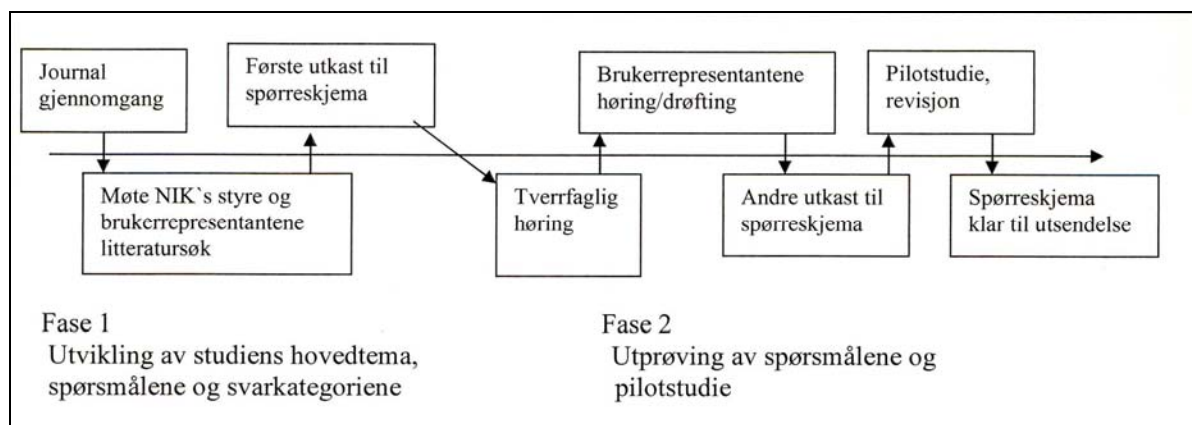
3.2 Måleinstrument

Det ble tidlig klart at de standardiserte spørreskjema vi hadde tilgang på, ikke i tilstrekkelig grad var tilpasset studiens hensikt. Derfor ble studiens hovedtemaer, spørsmålene og svarkategoriene utviklet spesielt til denne studien.

3.2.1 Utviklingen av spørreskjema

Utvikling av spørsmål og design av spørreskjema er en krevende prosess. Arbeidet går i faser og forutsetter samarbeid med andre (Johannesen 2003). Første fase bestod i å bestemme studiens hovedtema og utforme spørsmålene og svarkategoriene. Andre fase innebar høring og revisjon av spørsmålene. I begge fasene var det nært samarbeid med representanter for kortvokstgruppen og med fagpersoner som hadde flere års erfaring fra arbeid med kortvokste. Til slutt ble det gjort en pilotstudie som ble etterfulgt av en siste revisjon.

Figur 3.1 Oversikt over utviklingen av spørreskjema i to faser.



Medvirkning fra brukerrepresentanter

Hensikten med å invitere representanter for kortvokstgruppen til samarbeid om utviklingen av spørreskjema, var todelt. For det første var hensikten å sikre at studiens hovedtema ble relevant og at spørsmålene og svarkategoriene fanget opp de forhold som de mente var viktige og som belyste deres helse og dagligliv. For det andre var representantene de som best kunne hjelpe oss å lage spørsmål som var entydige og velge begreper som var forståelige (Haraldsen 1999).

Det ble derfor fremmet en formell henvendelse til Norsk interesseforening for kortvokste (NIK) med anmodning om å utpeke to referansepersoner. To personer som selv var kortvokste, den ene var forelder til et barn som også var kortvokst, deltok aktivt i arbeidet med å planlegge studien og utarbeide spørreskjema.

Fase 1. Utvikling av hovedtemaene, spørsmålene og svarkategoriene

Først ble hovedtemaene for studien utviklet, så ble spørsmålene og svarkategoriene som skulle belyse hvert hovedtema laget.

Spørreskjemaets hovedtemaer

Målet: Målet var å få fram kunnskap på områder som man var opptatt av i klinikken. Tanken var at journalnedtegnelser ville gi et bilde av det brukerne søker råd og hjelp for og derfor reflekterer de temaene både brukere og fagpersoner er opptatt av.

Metode: Først ble 67 journaler gjennomlest. Dette var journaler som tilhørte de personene som var registrert som kortvokste ved kompetansesentret sommeren 2003. Så ble de problemstillingene, plagene og hjelpebehovene som var omtalt i journalene notert ned. Senere ble nedtegnelsene systematiserte og kategoriserte. Temaene som kom fram ble så presentert på et møte med brukerrepresentantene og NIK's styre. Det ble i møtet oppfordret til at de kunne komme med andre forslag til tema som også kunne være relevante.

Resultat: Journalene inneholdt opplysninger fra konsultasjoner med fagpersoner på TRS og rapporter og epikkriser innhentet fra andre institusjoner (spesialsykehus, allmennpraksis, trygdekontor, arbeidskontor). Opplysningene var skrevet av ulike fagpersoner (medisinske spesialister, fastleger, fysioterapeuter, ergoterapeuter og andre).

Temaene som pekte seg ut, var spørsmål om diagnose, diagnostisering og arv, spørsmål om kroppslige plager og behandlingsmuligheter, samt spørsmål knyttet til utdannelse/arbeid og rettigheter til ulike velferdsordninger (tiltak og stønader). Disse ble gruppert i tre hovedtema.

1. Bakgrunnsinformasjon (diagnose, diagnostisering og arv, utdannelse/arbeid)
2. Helseplager/problemer
3. Behandling, tiltak og stønader

Både NIK`s styre og brukerrepresentantene gav sin tilslutning til de valgte hovedtemaene. Det ble presisert fra deres side at det var viktig at studien belyste at kortvoksthet handler om flere ting enn bare det å være kort og ha praktiske problemer i hverdagen (som annerledes utseende, medisinske problemer). De uttrykte at det var vanskelig å gjøre seg forstått både blant fagpersoner og andre med hensyn til hvilke plager de har, hvor slitsomt dagliglivet kunne være og at mange etter hvert erfarte at de hadde behov for hjelp (både personhjelp og praktisk tilrettelegging).

Spørsmålene og svarkategoriene

Mål: Målet var å utvikle forståelige og relevante spørsmål for å få kunnskap innen hvert av de tre nevnte hovedtemaene, og som ivaretok brukernes ønske om å fokusere på det som kan gjøre hverdagen strevsom⁷ og det som omgivelsene (fagpersoner og annet nettverk) ikke forstår ved det å være kortvokst.

Krav til spørreskjema: Spørsmålene måtte utformes slik at de egnet seg for selvutfylling, var entydige og hadde forståelig språk. Det var i hovedsak faktaopplysninger som skulle innhentes. Bruk av strukturerte spørsmål med forhåndsdefinerte svarkategorier og avkryssing for ja/nei er en anbefalt metode for å innhente slike opplysninger (Haraldsen 1999).

⁷ Det som gjør hverdagen strevsom for kortvokste antok vi hadde sammenheng med kroppslige plager/problemer og manglende tilrettelegging av de fysiske omgivelsene de lever og virker i.

Svarkategoriene skulle helst være uttømmende slik at variasjonen ble belyst, men ikke bli så detaljerte at hovedtendensene forsvant. Dekkende begreper spesielt innen det medisinske⁸ og det trygdefaglige⁹ området som var forståelige og ikke krevde spesiell forhåndskunnskap, var gjenstand for mange diskusjoner.

Spørsmålenes tidshorisont (.. plager *nå*..., siste 4 uker..., siste 12 måneder..., noen gang...) og intensitet i plagene (mer enn vanlig....), måtte være presist formulert. Spørreskjemaet måtte ikke bli for langt. Det er kjent at mange kortvokste har problemer med å skrive og at lengden på spørreskjema (hvis det blir for langt og arbeidskrevende) påvirker svarprosenten (Haraldsen 1999). Vi hadde satt oss en grense på ca 12 sider.

Metode: Det ble gjort et omfattende litteratursøk i de store kunnskapsdatabasene¹⁰. Søkene ga resultater og en del relevante studier og bøker ble innhentet og lest kritisk for å få ideer til spørsmål (Gollust m.fl. 2003, Spranger m.fl. 2002, Horton & Hecht 2002, Horton & Hecht 2000, Hunter 1999, Hunter 1998 a-f, Mahomed m.fl. 1998, Apajasalo m.fl. 1998, Vaara m.fl. 1999, Netter 1990). Det ble også innhentet forskjellige spørreskjema og kartleggingsinstrumenter utviklet av andre¹¹, det ble gjort søk på statistisk sentralbyrås nettsider og i statistisk årbok (Statistisk sentralbyrå, 2004).

Ideene til spørsmål og svarkategorier ble fortløpende notert i et skjema under de ulike hovedtema for studien.

⁸ Gode betegnelser på kroppsdelene (kroppsbol/ armer og ben ; skulder, albue, håndledd eller overarm/underarm/hånd). Plager/ smerter; skulle det skilles mellom plager og smerter eller mellom leddproblemer (ortopediske) problemer i bløtdeler (muskler, bindevev) nevrologiske problemer (utstråling, nummenhet)

⁹ For eksempel kjennskap til navn på stønader, om fagpersonene hører til lokalt hjelpeapparat eller spesialisthelsetjenesten, om ytelsene kommer fra trygdekontor, sosialkontor eller Husbank.

¹⁰ PUBMED, MEDLINE, Cochrane Library, EMBASE, psycINFO, Sociological Abstracts og CINAHL med søkeordene; short stature, chondrodysplasia, skeletal dysplasia and life quality, health related QOL, school, work participation, limb lengthening og kombinasjoner av disse.

¹¹ En kartleggingssamtale utviklet ved TRS, Mafalda som er en stor spørreskjemaundersøkelse gjort tidligere ved TRS, spørreskjema utviklet ved Bløderinstituttet, ulike ADL instrumenter og andre.

Resultat: Spørsmålene om daglig aktivitet ble delt tre grupper, de som er under utdanning, de som er i arbeid og de som ikke er under utdanning eller i arbeid. Noen spørsmål ble kopierte direkte fra andre spørreskjema (høyeste fullførte utdanning, beskrivelse av type arbeid (Statistisk sentralbyrå, 2004).

De fleste spørsmålene måtte imidlertid lages for å få tak i det som var relevant for de kortvokste (spørsmålene om plagene, behandlingen og tiltakene/ stønadene).

Helseproblemer/plager¹² var et av studiens hovedtema. Det ble laget spørsmål om hvor i kroppen de hadde problemer/plager og det ble gitt elleve svaralternativer hvor de skulle krysse av for ja/nei. Det ble også laget spørsmål om problemer/plager innen de organsystemene vi antok det kunne være problemer (urinveier, luftveier, hørsel/ører) med svaralternativer hvor det skulle krysses av for ja/nei.

Første utkast til spørreskjema ble drøftet med veileder og ble sendt ut til høring, først til en tverrfaglig gruppe på TRS, så til representantene for de kortvokste.

Fase 2. Høring, revisjon, pilotstudie og revisjon

Høring

Mål: Målet med høringen blant en tverrfaglig sammensatt faggruppe, var å etterprøve om de spørsmålene som var laget ble oppfattet som klinisk relevante blant fagpersoner som kjenner brukergruppen. Høringen blant brukerrepresentantene hadde som mål å sikre at spørsmålene fanget opp de områdene de var opptatt av, at språket og begrepene var forståelige, at skjemaets utseende og lengde var akseptabelt og at spørsmålene ikke ble oppfattet som krenkende.

¹² Siden helsebegrepet innen medisinsk forskning krever nøyte presisering blir begrepet kroppslige problemer/plager heretter brukt.

Metode: Høring blant fagpersoner og høring blant brukerrepresentanter.

Første utkast til spørreskjema ble først presentert på en fagdag internt på TRS hvor alle faggruppene (leger, psykologer, fysioterapeuter, ergoterapeuter, sosionomer, pedagoger og sykepleiere) var til stede.

Faggruppene ble så oppfordret til å gå gjennom spørsmålene og komme med innspill vedrørende områder som ikke var belyste, om svarkategoriene var dekkende og om valg av språk og begreper var forståelig. Det ble presisert at det ikke var rom for å utvide spørreskjemaet i særlig grad. Innspillene ble fortløpende notert og alle innspillene ble vurdert i den videre bearbeidingen.

Brukerrepresentantene fikk tilsendt det første utkastet til spørreskjemaet og ble invitert til et arbeidsseminar på TRS. Spørsmålene og svarkategoriene ble gjennomgått og diskutert i detalj. Tilbakemeldingene fra høringen blant fagpersonene ble også presentert og diskutert. Innspillene som kom fram i møte ble skrevet ned og senere utformet til et referat fra møtet som så ble sendt ut. I referatet ble det gjort tydelig hvilke innspill som ble innarbeidet i spørreskjemaet og hvilke som ikke ble benyttet.

Resultat: Innspillene fra fagpersonene og innspillene fra brukerrepresentantene sprikte i hver sin retning. Fagpersonene mente at flere områder og tema burde belyses. De foreslo flere spørsmål om plager, blant annet plager med tenner, mage/tarm og spørsmål om fritid og hobbyer. Flere svarkategorier ble foreslått, særlig innen området tiltak og stønader (mer detaljer om ortopediske og tekniske hjelpemidler, flere pedagogiske tilrettelegginger samt avkrysningsmulighet for stønadssatser, spørsmål om avslag på søknader og utfall av eventuelle anker). Det ble også oppfordret til å bruke mer presise faguttrykk særlig innen det medisinske området (om plagene skyldtes ortopediske/ nevrologiske forhold, innstabile/hypermobile/kontrakte ledd). Dette ble begrunnet med behovet for å få mer presise svar.

Brukerrepresentantene var særlig opptatt av lengden på spørreskjema og holdt oss orientert om tiden det tok å besvare det (ca 1 time). De var behjelpelige med å finne fram til hverdagsspråk (myk/bevegelig i leddene, stiv i leddene) og påpekte ord og begreper som var vanskelig å forstå (hypermobil, kontraktur, stenose). De ga også innspill om at noen spørsmål var overlappende (både mor og søsken var kortvokste) og at svarkategoriene ikke var utfyllende (...bruk av både TT-kjøring og elektrisk rullestol).

Første revisjon

Fra den tverrfaglige høringen ble spørsmål om plager i mage/tarm og med tenner/kjeve tatt inn (TAKO senter¹³ ble konsultert). Spørsmål om stønadssatser, avslag på stønader og anke ble også tatt inn i spørreskjemaet. Anmodning om å bruke mer presise faguttrykk ble det ikke tatt hensyn til.

Brukernes innspill ble innarbeidet i spørreskjemaet.

Til sist ble det lagt vekt på å få et spørreskjema som var oversiktelig og så ryddig ut med tydelige overskrifter, ryddig inndeling og tydelig overgang fra et tema til et annet. Valg av skriftstørrelse som er lett å lese var viktig og ble avveid i forhold til hvor mange sider skjemaet kunne være på. Til sist la vi inn markeringer slik at det ble tydelig hvilke avkryssingsbokser som hører til de ulike svaralternativene. I sin endelige form ble skjemaet firedelt:

1. Bakgrunnsinformasjon
2. Utdanning/arbeid
3. Plager/problemer,
4. Behandling/ tiltak og stønader

¹³ TAKO senteret (Tannhelsekompetansesentret)

Det ble utarbeidet to informasjonsbrev, et som skulle følge spørreskjemaet og et som skulle sendes separat til foresatte til de som var under 18 år (vedlegg 1 og 2)

Pilotstudien

Mål: Gjennomføringen av pilotstudien hadde som mål å prøve ut hvordan spørreskjemaet og informasjonsbrevet fungerte sammen, og hvordan spørsmålene var å besvare for 5 frivillige informanter som ikke kjente spørsmålene og skjemaet fra før.

Metode: Fem personer som var registrerte ved TRS som kortvokste og var over 16 år ble forespurt og sa ja til å være med i en pilotstudie for å prøve ut spørreskjemaet. De fem var valgt ut fra forskjellige deler av landet, begge kjønn var representert og det var spredning i alder. De ble bedt om å fylle ut spørreskjemaet og gi kommentarer i skjemaet eller på et eget ark. Kommentarer som vi etterspurte var hvorvidt de mente skjemaet og spørsmålene var språklig forståelige, hadde fornuftige spørsmål, om noen spørsmål opplevdes krenkende og om lengden på skjemaet var akseptabel.

Resultat: Vi fikk inn alle skjemaene i utfylt stand. Noen skjema var manglende utfylt og noen hadde skrevet kommentarer i marginen. Det var særlig manglende utfylling i ”nei-boksene” slik at noe spørsmål ikke var besvarte. Hvert av svaralternativene skulle krysses ut, enten for ja eller nei. Vi fikk noen kommentarer til lengden på skjemaet, (tok for lang tid å fylle ut) og til spørsmålet om utdannelse (manglende svarkategori for realskole, framhaldsskole). Vi fikk også bemerkninger om tidsperspektivet i spørsmålene om fysioterapibehandling og kontakt med hjelpeapparatet (kontakt siste 12 mnd, avkryssing for ja/nei). To spurte om de skulle opplyse om kontakt med hjelpeapparat tidligere (for mer enn ett år siden).

Siste og endelige revisjon

Spørreskjemaet ble igjen revidert og det ble laget fire alternative tidsangivelser for kontakt med hjelpeapparatet (nei aldri, nei men har hatt kontakt tidligere, ja 1-2 ganger siste mnd, ja mer enn to ganger siste mnd). Noen spørsmål ble tatt helt ut (spørsmål om de oppfattet seg som disproporsjonale og hvordan forholdet mellom kroppsdelene var). Inndeling og overskrifter ble justert og det ble laget et eksempel i informasjonsbrevet for å vise hvordan spørsmålene skulle besvares med avkryssing ja/nei for hver svarkategori. Til sist ble spørsmålene nummerert og svarkategoriene ble forhåndskodet.

De fire hovedtemaene fra første revisjon ble beholdt.

Spørsmålene var hovedsakelig strukturerte spørsmål med forhåndsdefinerte svarkategorier og svarene skulle avgis ved å krysse av i ruter for ja eller nei. I tillegg var det noen åpne spørsmål som ga mulighet for utfyllende kommentarer. Noen spørsmål skulle besvares ved å fylle inn tall (fødselsår, vekt, høyde) og andre ved å krysse av på skalaer.

Lengden på spørreskjemaet ble 13 sider (vedlegg 3). Oversikt over spørreskjemaets innhold vises i tabell 3.2.

Tabell 3.2 Oversikt over spørreskjemaet.

Studiens spørsmål	Spørreskjemaets hovedtema	Studiens variabler (svarkategoriene)
Hvem er de? (Personlige faktorer)	Bakgrunnsopplysninger (14 spørsmål)	Kjønn Alder Kortvokstdiagnose Tilleggsdiagnoser Høyde, vekt og overvekt - Dagens høyde og vekt - BMI - Egenvurdering av kroppsvekt
Hva gjør de? (aktivitet og deltagelse)	Utdannelse/ arbeid (25 spørsmål) De som er i utdanning De som er i arbeid De som ikke er i utdanning/arbeid	Høyeste fullførte utdanning Deltagelse i utdanning/arbeidsliv
Hvilke plager har de? (funksjonsavvik)	Kroppsproblemer/plager (12 spørsmål)	Utbredelse problemer/ plager forskjellige steder i kroppen Kroppslege plager Andre organplager
Hvilke hjelp får de? (tiltak for å styrke de personlige forutsetningene og for å redusere funksjonshemmende barrierer)	Hjelpetiltak (30 spørsmål) Kontakt med hjelpeapparat Tiltak rettet mot kortvokstheten Tiltak rettet mot kroppsplagene (symptomene) Tiltak rettet mot omgivelsene Økonomiske støtteordninger	Lokalt hjelpeapparat Personhjelp Spesialisthelsetjenesten I personen selv: Veksthormonbehandling Forlengelsesoperasjoner Kirurgi Fysioterapi Smertebehandling Mot omgivelsene: Tilrettelegging av omgivelsene Tekniske/ortopediske hjelpemidler Transportordninger Stønader: Trykdeordningene Sosiale stønader

3.3 Informantene

En informant er en person som informerer, en personlig kilde, hjemmelsmann, ekspert (Bokmålsordboka 2007). I denne studien ble informasjon innhentet gjennom et selvutfyllende spørreskjema. De som besvarte skjemaet (informantene) utgjør studiens utvalg eller studiegruppe. Studiens utvalg er en del av en større gruppe, populasjonen. En populasjon er en gruppe hvor alle har et felles kjennetegn som kan måles eller kvantifiseres (Benestad & Laake 2004). Et viktig spørsmål er om studiens utvalg er representativt (så lik populasjonen) at resultatene kan generaliseres, det vil si at de også kan gjelde for de som ikke deltok i studien. I denne studien er populasjonen voksne personer som er kortvokste på grunn av skjelettdysplasi eller fordi årsaken til kortvokstheden er ukjent, det vil si de kortvokste som har tilbud ved TRS.

I forkant av studien ble det gjort et forsøk på å rekruttere flere informanter. Det ble informert om studien i NIK-posten, medlemsbladet til Norsk Interesseforening for Kortvokste. Her ble det oppfordret til at personer som var kortvokste, hadde senterets diagnoser og ikke hadde vært i kontakt med TRS tidligere, kunne henvende seg for å bli registrert slik at de kunne delta i studien. Ingen nye personer ble rekruttert på denne måten.

Informantene i studien var voksne personer (16 år og eldre) som selv mente de var kortvokste og som var oppført i et databasert pasientadministrativt system (PAS) ved TRS. PAS er opprettet ved at personer med senterets diagnoser selv henvender seg, blir registrert og en journal blir opprettet. Senteret er landsdekkende slik at personer hjemmehørende i alle landsdeler, både by og landkommuner er representert.

3.3.1 Inklusjon og eksklusjon

Alle voksne personer fra 16 år og eldre, som mente de var kortvokste og som var oppført i PAS ved TRS senteret i oktober 2004, ble inkludert i studien. De som deltok i pilotstudien fikk nytt spørreskjema og ble også inkludert i hovedstudien. Ingen av personene som besvarte spørreskjemaet ble senere ekskludert.

Personer som stod oppført i PAS med skjelettdysplasidiagnosen, osteogenesis imperfecta (OI), ble ekskludert. Begrunnelsen for dette er at kun få med denne diagnosen er kortvokste og deres hovedproblem er forøket bruddfrekvens.

3.4 Datainnsamlingen

I oktober 2004 var det 72 kortvokste personer i alderen 16 år og eldre som var registrert i PAS. Median alder var 35 år, med aldersspenn 16-71 og 67% var kvinner. Disse fikk tilsendt spørreskjema med eksempel på utfylling av spørsmål med svaralternativ (vedlegg 3), informasjonsbrev (vedlegg 1 og 2), og svarkonvolutt med returadresse og frimerke. Besvarelsene var anonyme.

Etter 3 uker ble det sendt en forhåndsvarslet skriftlig påminning til alle (vedlegg 5). Spørreskjema ble ikke sendt ut på nytt (for å unngå å få dobbeltbesvarelser).

3.5 Bearbeiding av data

Statistikkprogrammet Statistical Package for Social Science (SPSS) versjon 14 ble brukt til analysene. Først ble dataene tastet inn og senere kontrollert ved at en av forskerne leste tallkodene og resultatet av avkryssingene fra spørreskjemaene høyt, mens den andre kontrollerte de inntastede dataene.

3.5.1 Mangelfulle besvarelser

En del svarkategorier var ubesvarte, med manglende avkryssing for nei. Disse ble fortolket og gjennomgående kodet til nei. Begrunnelsen for dette er at det kan synes naturlig at spørsmål hvor alle alternativene skulle besvares ved avkrysning for enten for ”ja” eller ”nei” og hvor nei-avkryssingen i stor grad mangler, skyldes det at nei-avkrysning er oversett eller ignorert.

3.5.2 Sumskårene

Spørreskjema gav mange detaljerte svar. For å samle detaljene og få variabler som var bedre egnet til statistiske analyser, ble det laget flere sumskårer, se Ramme 1, kap 4.

3.6 Etiske overveielser

Etiske overveielser vedrørende forskningsvirksomhet er først og fremst knyttet til prinsippene om frivillighet, informert samtykke, anonymisering og risikovurdering (Benestad & Laake 2004). Studien ble på forhånd vurdert og tilrådd¹⁴ av Regional komitè for medisinsk forskningsetikk, Øst-Norge (vedlegg 5). Personvernombudet for forskning, Norsk samfunnsvitenskapelig datatjeneste (NSD), ble kontaktet telefonisk. Fordi TRS har datakonsesjon som tillater innsamling og systematisering av anonymiserte data, var ikke studien meldepliktig.

¹⁴ Første henvendelse til Regional komitè for medisinsk forskningsetikk, Øst-Norge ble besvart med forespørsel om mer begrunnelse for behovet for studien og hvordan resultatene fra studien skulle brukes. Da dette ble gitt (beskrivelse av litteratursøkene og resultat av disse, vedlegg fra NIK om deres syn på nødvendighet av en studie og hvordan resultatene skulle publiseres og benyttes) ble studien tilrådd.

I informasjonsbrevet (vedlegg 1) som ble sendt ut med spørreskjemaet ble det orientert om at det var frivillig å delta i studien, at besvarelsene var anonyme, at besvarte spørreskjema ble oppfattet som informert samtykke til å delta og at alle ville få en skriftlig purring etter ca 3 uker. Det ble videre informert om at det å benytte TRS's tjenester i framtiden, ikke ville påvirkes av om de deltok eller ikke. I informasjonsbrevet ble det også informert om at NIK hadde utpekt referansepersoner som hadde medvirket i planleggingen av studien, i utformingen av spørreskjemaet og at de ville få tilgang på resultatene først når databasene var laget og besvarelsene var fullstendig anonymiserte.

Et eget informasjonsbrev ble sendt til de foresatte til ungdommene som var under 18 år (vedlegg 2). Brevet inneholdt informasjon om studien, at det var frivillig å delta og at deres ungdommer ville få tilsendt spørreskjema.

Forskning innen smågruppefeltet har spesielle utfordringer med hensyn til å ivareta informantenes anonymitet. Det er få personer, de er synelige på grunn av sitt avvikende utseende og er derfor sårbare for gjenkjenning. Det var viktig både i arbeidet med analysene og ved publisering, å sikre at enkeltpersoner ikke kunne gjenkjennes. For å øke sikkerheten ble det besluttet at besvarelsene i studien skulle avgis anonymt. NSD ble konsultert om utfordringer knyttet til forskning på sjeldne grupper og sammenstilling av data. Det ble presisert at sammenstilling ikke måtte publiseres hvis anonymiteten ikke ble tilfredsstillende ivaretatt.

I forkant av en studie skal det vurderes om deltakerne utsettes for eventuell risiko ved å delta (Benestad & Laake 2004). Spørsmål som kunne oppfattes sensitive eller krenkende ville være forhold som kunne defineres som risiko. Dette ble det tatt hensyn til da spørsmålene ble utviklet, blant annet ved å spørre brukerrepresentantene og de som deltok i pilotstudien. I informasjonsbrevet ble det dessuten opplyst om at de som ønsket det kunne kontakte fagpersoner ved TRS i etterkant, hvis de ønsket en oppfølgende samtale.

Svarskjemaene blir oppbevart i låsbart skap og blir makulerte etter at studien er gjennomført. Den anonymiserte databasen oppbevares i tråd med gjeldende forskrifter.

Kildeliste

- Aarskog, D., Bjerknes, R. (2000): Veksthormonbehandling ved ideopatisk kortvoksthet. *Pediatrisk endokrinologi*; 14: 5-15.
- Adelson, B.M. (2005): *Dwarfism, medical and psychosocial aspects of profound short stature*. Baltimore and London: The Johns Hopkins University Press.
- Aldegheri, R., Dall'Oca, C. (2001): Limb lengthening in short stature patients. *J Pediatr Orthop Part B*; 10(3): 238-247.
- Andersen Jr P. E., Hauge, M. (1989): Congenital generalised bone dysplasias: a clinical, radiological and epidemiological survey. *Am J Med Genet*; 27:37-44
- Apajasalo, M, Sintonen, H., Rautonen, m.fl. (1998): Health- related quality of life of patients with genetic skeletal dysplasias. *Eur J Pediatr*; 157:114-121.
- Behrman, R.E., Kliegman, R.M., Jenson, H.B. (eds.) (2000): *Nelson textbook of Pediatrics*. 16th edition. Philadelphia, Pennsylvania: WB Saunders company.
- Bell, D.F., Boyer, M.I., Armstrong, P.F. (1992): The use of the Ilizarov technique in the correction of limb deformities associated with skeletal dysplasia. *J Pediatr Orthop*; 12: 283-290.
- Benestad, H.B., Laake, P. (red) (2004): *Forskningsmetode i medisin og biofag*. Gyldendal Akademiske. Oslo.
- Bjerkreim I.E, Høyeraal, H.M (1997): Reumatiske og ortopediske sykdommer, Knokkeldysplasier. I: Krasilnikoff, p.a., Holmberg, I., Lie, S.O m.fl. (eds.) *Nordisk lærebog i pædiatri*. 10 utgave, 2 opplag. København: Munksgaard: 337- 340.
- Bokmålsordboka (2007): URL:
<http://www.dokpro.uio.no/perl/ordboksoek/ordbok.cgi?alfabet=n&renset=j&OPP=informant> (14.07.2007).
-

-
- Conradi, S., Rand-Henriksen, S. (2004): Funksjonshemming og rehabilitering - ideologi og virkelighet. I: Vardeberg, K., Wekre, L.L. (red). *Rehabilitering, når livet blir annerledes*. Bergen: Fagbokforlaget: 23-33.
- Eurodis (2005): *Rare diseases: understanding this public health priority*. URL: http://www.eurordis.org/article.php3?id_article=252 (09.04. 2007).
- Goffman, E. (1963): *Stigma: Notes of management of Spoiled Identity*. Harmondsworth: Penguin.
- Gollust, S.E., Thompson, R.E., Gooding, H.C., Biesecker, B.B. (2003): Living with achondroplasia in average-sized world: An assessment of quality of life. *Am J Med Gen*; 120A: 447-458.
- Grue, L.(2006): *Funksjonshemming- fra medisinsk- til sosial forståelse*. URL: <http://www.dok.no/funksjonshemning-fra-medisinsk-til-sosial-forstaaelse-.314469.html> (07.03.2007).
- Grue, L.(2006): Funksjonshemning, retorikk og forståelse. *Doksenterets skriftserie*, No 1/06. URL: <http://www.dok.no/lars-grue-funksjonshemning-retorikk-og-forstaaelse-.314834.html> (07.03.2007)
- Haga, N. (2004): Management of disabilities associated with achondroplasia. *J Orthop Science* 9:103-107
- Hagenäs, L. (2005): Diagnostik och handläggning av skelettdysplasier i pediatriken. *Pediatrisk endokrinologi* 19: 36-51.
- Hall, C.M. (2002): International nosology and classification of constitutional disorders of bone (2001). *Am J Med Genet* 113: 65-77.
- Haraldsen, G. (1999): *Spørreskjemametodikk etter koksbokmetoden*. Ad Notam Gyldendal. Oslo.

-
- Hecht, J.T., Hood, O.J., Schwartz, R.J., m.fl. (1988): Obesity in achondroplasia. *Am J Med Genet* 31:597-602.
- Hecht, J.T., Francomano, C.A., Horton, W. A., m.fl. (1987): Mortality in achondroplasia. *Am J Hum Genet* 41: 454-464
- Hertel, N.T., Muller, J. (1994): Anthropometry in skeletal dysplasia. *J pediatr endocrinology* vol 7; 2: 155- 161.
- Hill, R.A., Tucker, S.K. (1997): Leg lengthening and bone transport in children. *Br J Hosp Med* 57;8: 399-404.
- Ho, N.C, Guarnieri, M., Brant, L.J., Park, S.S. Sun, B., North, M. m.fl. (2004): Living with Achondroplasia: Quality of life evaluation following cervico-medullary decompression. *Am J Med Genet* 131A: 163-167.
- Horton, W.A., Hecht, J.T. (2000): The skeletal dysplasias. I: Behrman, R.E, Kliegman, R.M. Jenson, H.B.(eds). *Nelson textbook of pediatrics*. 16 th edition. Philadelphia, Pennsylvania: W.B Saunders company: 2113-2131.
- Horton, W.A., Hecht, J.T. (2002): Chondrodysplasias. I: Royce, P.M., Steinmann, B. *Connective Tissue and its heritable disorders*. Second edition. New York: Wiley-liss, Inc.: 901-937.
- Hunter, A.G.W., Bankier, A., Rogers, J.G., m.fl.(1998): Medical complications of achondroplasia: a multicentre patient review. *Am J Med Genet* 35:705-712.
- Hunter, A.G.W.(1999): Perceptions of the outcome of orthopedic surgery in patients with chondrodysplasias. *Clin Genet* 56:434-440.
- Hunter, A.G.W. (1998a): Some psychosocial aspects of nonlethal chondrodysplasias 1. Assessment using life styles questionnaire. *Am J Med Genet* 78:1-8.
- Hunter, A.G.W. (1998b): Some psychosocial aspects of nonlethal chondrodysplasias II. Depression and anxiety. *Am J Med Genet* 78: 9-12
-

-
- Hunter, A.G.W. (1998c): Some psychosocial aspects of nonlethal chondrodysplasias. III. Self-esteem in children and adults . *Am J Med Genet* 78: 13-16.
- Hunter, A.G.W. (1998d): Some psychosocial aspects of nonlethal chondrodysplasias. IV Dyadic scale and marital adjustment. *Am J Med Genet* 78: 17-21.
- Hunter, A.G.W. (1998e): Some psychosocial aspects of nonlethal chondrodysplasias. V. Assessment of personal social support using the personal resource questionnaire. *Am J Med Genet* 78: 22-24.
- Hunter, A.G.W.(1998f): Some psychosocial aspects of nonlethal chondrodysplasias. VI. Assessment of family interaction, using the FACES II questionnaire. *Am J Med Genet* 78: 25-29.
- Hurst, J.A, Firth, H.B, Smithson, S. (2005): Skeletal dysplasias. *Seminars in Fetal & Neonatal Medicine* 10: 233-241.
- ISDS (2006): URL: <http://www.isds.ch/Nosology2006.html> (04.12.2006)
- Johannessen, A. (2003): *Introduksjon til SPSS*. Abstrakt forlag. Oslo.
- Johansen H, Andresen I.L, Næss E.E, m.fl. (2007): Health status in adults with short stature in Norway, a comparison with the general population and Reumatoid arthrites. *BMC Orfanet J Rare diseases* 2:10.
URL:<http://wwwORDJ.com/content/2/1/10> (19.05.2007).
- Kanazawa, H., Tanaka, H., Inoue, M., m.fl. (2003): Efficacy of growth hormone therapy for patients with skeletal dysplasia. *J Bone Miner Metab* 21:307-310.
- Knudtzon, J., Aarskog D (1996): Klinisk utredning ved skjelettdysplasi assosiert ved kortvoksthet. *Pediatrisk endokrinologi* 10:4-23.
- Knudtzon, J., Lie, S.O., Aarskog, D.(1997): Arv, vekst og utvikling. I: Krasilnikoff, P.A., Holmberg, L., Lie, S.O.(eds). *Nordisk lærebog i pædiatri*. 10 utgave, 2 opplag. København: Munksgaard: 42-72.

-
- Knøsen, E. (2006): *Hva vil det si å være funksjonshemmet?* URL:
<http://www.dok.no/hva-vil-det-si-aa-vaere-funksjonshemmet.314266.html>
(04.04.2007)
- Lachman, R.G.(1997): Neurologic abnormalities in the skeletal dysplasias: a clinical and radiological perspective. *Am J Med Genet* 69:33-43.
- Lie, I. (1989): *Rehabilitering, prinsipper og praktisk organisering*. Oslo: Gyldendal Norsk Forlag.
- Mahomed, N.N., Spellmann, M., Goldberg, M.J. (1998): Functional health status of adults with achondroplasia. *Am J Med Genet* 78:30-35.
- Mogayzel, P.J., Marcus, C.L.(2001): Skeletal dysplasias and their effect on the respiratory system. *Paediatric Respiratory Reviews* 2:365-371.
- Moneymaker, J.M.(1989): The social significance of short stature: A study of the problems of dwarfs and midgets. *Loss, Grief & Care* 3:183-189.
- Nasjonalt dokumentasjonssenter for personer med nedsatt funksjonsevne (2006):
”Full deltakelse for alle? Utviklingstrekk 2001-2006. URL:
<http://www.dok.no/full-deltakelse-for-alle-utviklingstrekk-2001-2006-.372472-50528.html> (08.07.2007)
- Netter, F.H. (1990): Musculoskeletal system. Dysplasias of bone and soft tissue. I:
The ciba collection of medical illustrations. New Jersey: Chiba-geighy Corporation.
- NOU 2001: 22 (2001): *Fra bruker til borger. En strategi for nedbygging av funksjonshemmede barrierer*. Sosial- og helsedepartementet. Oslo.
- Oliver, M. (1990): *The politics of Disablement*, London: Macmillian
-

-
- Parks, J.S.(2000): Hypopituitarism. I: Behrman, R.E., Kliegman, R.M., Jenson, H.B. (eds). *Nelson textbook of Pediatrics*. 16th ed. Philadelphia, Pennsylvania: WB Saunders company: 1675- 1680.
- Regjeringen (1990-1993): *Regjeringens Handlingsplan for funksjonshemmede*. Statens trykksakekspedisjon, postboks 8169 Dep 0034, Oslo.
- Royce, P.M., Steinmann, B. (2002): *Connective Tissue and its heritable disorders*. Second edition. New York: Wiley-liss, Inc.
- Shakespeare, T. (2006): *Disability Rights and Wrongs*. London and New York: Routledge Taylor & Francis Group
- Solvang, P. (2002): *Annerledes*. Aschehoug. Oslo
- Sosial- og helsedirektoratet (2007): *En sjelden guide*. URL: http://www.shdir.no/vp/multimedia/archive/00001/IS-1021_1660a.pdf (04.04.2007)
- Sosial- og helsedirektoratet (2004): *Lov om pasientrettigheter*, Rundskriv 15-12/2004. URL: http://www.shdir.no/vp/multimedia/archive/00002/IS-_12_2004_2307a.pdf. (06.07.2007)
- Spranger, J.W., Brill, P.W., Poznanski, A.(2002): *Bone dysplasias. An atlas of genetic disorders of skeletal development*. New York: Oxford university press.
- Statistisk sentralbyrå (2004): *Statistisk årbok*. Oslo, Kongsvinger. Gnist. Akademika.
- Stortingsmelding 40 (2002-2003): *Nedbygging av funksjonshemmende barrierer. Strategier, mål og tiltak i politikken for personer med nedsatt funksjonsevne*. Sosialdepartementet. Oslo
- TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser (2007): *Beskrivelse av kortvoksthet*. URL:http://trs.sunnaas.no/modules/module_123/proxy.asp?D=2&C=261&I=4731&mids=a649a666a (07.04.2007)

Vaara, P., Sintonen, H., Peltonen, J., m.fl.(1999): Health-related quality of life in patients with diastrophic dysplasia. *Scand J Public Health* 1:38-42

Venes, D., Thomas, C.L., Egan, E.J. m.fl. (2001): *Taber`s cyclopedic medical dictionary*. Edition 19. Philadelphia. F.A.Davis company.

Westvik, J. (1996): Radiologisk utredning ved skjelettysplasier. *Pediatrisk Endokrinologi* 10:24-32

World Health Organization, KITH, Informasjonsteknologi for et bedre helsevesen, Sosial og helsedirektoratet (2003): *ICF, Internasjonal klassifikasjon av funksjon, funksjonshemming og helse*. Trondheim: Geneva.

4. Artikkelen

Strevsomt å være kortvokst

En kartleggingsstudie av voksne kortvokste med hensyn til deltagelse i arbeidslivet, kroppslige plager, bruk av helsetjenester og trygdeytelser.

Heidi Johansen¹, Inger- Lise Andresen¹, Anne Marit Mengshoel²

¹TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser.
Sunnaas rehabiliteringssykehus HF
1450 Nesoddtangen
inger-lise.andresen@sunnaas.no

²Seksjon for helsefag
Medisinsk fakultet
Universitetet i Oslo
a.m.mengshoel@medisin.uio.no

Heidi Johansen.
heidi.johansen@sunnaas.no
TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser
Sunnaas HF
1450 Nesoddtangen
telf 66969000
faks 66969030

Sammendrag

Bakgrunn: Det er lite kunnskap om hvordan voksne kortvoksne i Norge har det. En kartleggingsstudie ble gjennomført for å undersøke deltagelse i arbeidsliv, kroppslige plager, bruk av helsetjenester og trygdeytelser.

Materiale og metode: Et spørreskjema ble utarbeidet og sendt til 72 personer (16 år og eldre) som var kortvokste og oppført i et pasientadministrativt system ved TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser.

Resultat: Førtifire personer (61 %) besvarte spørreskjemaet, 32 var kvinner. Medianalder var 36 år (16-61), høyden var fra 94-156 cm. Trettiseks personer hadde skjelettdysplasi, fordelt på 11 forskjellige diagnoser (19 hadde achondroplasi), 8 hadde ikke diagnose (høyde 127-146 cm). Førtifire prosent var i lønnsarbeid, 46 % mottok hel/gradert uføretrygd. Alle mottok økonomiske stønader, 75 % brukte hjelpemidler og 25 % mottok personhjelp. Kroppslige plager i rygg (80 %), nakke (66 %) og føtter (64 %) var vanligst. Lav kroppshøyde ($R^2=0,4$, $p=0,01$) og stive ledd ($R^2=0,4$, $p=0,01$) hadde sammenheng med økte kroppslige plager, mens økende alder ($R^2=0,3$, $p=0,03$) hadde sammenheng med bruk av hjelpemidler.

Fortolkning: Studien viste at mange voksne kortvokste avsluttet arbeidslivet tidlig, hadde mange kroppslige plager og fikk behandling og tjenester fra aktører i flere deler av hjelpeapparatet. Det er derfor viktig at fagpersoner kjenner til variasjonen i gruppa; både medisinske komplikasjoner, praktiske problemer og behovet for skreddersydde løsninger.

Nøkkelord: Kortvoksthet, skjelettdysplasi, funksjonshemming, helsetjenester, trygdeytelser

Bakgrunn

I begynnelsen av 1990-tallet ble det etablert landsdekkende kompetansesentre for flere sjeldne diagnoser. Bakgrunnen for etableringen var at det var lite kunnskap i fagmiljøene og at personene med diagnosene fikk tilfeldig og mangelfullt tilbud fra helse- og sosialtjenesten, samt skole- og trygdesystemene (1). I tillegg til å gi personene individuelle tilbud, fikk sentrene i oppgave å samle og systematisere kunnskap om de sjeldne tilstandene. Kunnskapen skulle formidles til personene, pårørende og fagpersonene i tjenesteapparatet. Sentrene skulle således være supplement til det ordinære tjenesteapparatet. TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser (tidligere Trenings- og Rådgivings Senteret) gir tilbud til syv diagnosegrupper, deriblant til personer som er kortvokste på grunn av skjelettdysplasi og kortvokste uten kjent årsak (2). Personene med de aktuelle diagnosene som henvender seg til senteret, blir registrert i et databasert pasient administrativt system.

Skjelettdysplasi er en fellesbetegnelse for 150-200 arvelige tilstander med avvik i skjelettets vekst og utvikling (3-8). De ulike tilstandene har varierende alvorlighetsgrad, fra uforenelig med liv til nesten ubetydelige avvik. Tilstandene er sjeldne, og de fleste innebærer varierende grad av kortvoksthet. Det finnes flere definisjoner på kortvoksthet (4,9,10) og i Norge er det vanlig å betegne voksne kvinner under 150 cm og voksne menn under 161 cm som kortvokste (2,11). Achondroplasi (ACH) er den vanligste og mest kjente skjelettdysplasien, med rapportert insidens 1/15 000- 40 000 (4-8).

I tillegg til å være kortvokste, har de ofte forandringer i kroppsproporsjonene. De kan for eksempel ha korte armer/ben i forhold til bol, kort og bred hånd/fot og korte fingre. Dette kan forsterke konsekvensene ved å være kort og gi betydelig praktiske problemer og økt belastning i dagliglivet.

Eksempler på dette er nedsatt gangfunksjon, vansker med å gripe og holde fast og vansker med å nå opp, nå fram og nå hele kroppen. Omfanget av de praktiske problemene, er både avhengig av grad av kroppslige forandringer og hvor godt eller dårlig omgivelsene er tilpasset den enkelte.

De fleste har også varierende grad av medisinske komplikasjoner med behov for spesialisert oppfølging og behandling i perioder (2,4-8). Mange har leddproblemer med overbevegelige og/eller stive ledd og tidlig artroseutvikling, samt nevrologiske problemer på grunn av ustabile eller trange forhold i nakke og ryggrad. Noen har problemer med luftveier og hørsel på grunn av trange kanaler, og tann/kjeve problemer på grunn av trang munnhule. Økt tendens til overvekt er også beskrevet (4,6). I tillegg har mange avvikende utseende som kan føre til uønsket oppmerksomhet og stigmatisering som igjen kan føre til sosial tilbaketrekning (12,13). Belastningene kan på forskjellige måter påvirke den enkeltes kapasitet og på sikt redusere muligheten til deltagelse i samfunnet, blant annet i arbeidslivet. Disse forholdene ble tydelige gjennom det klinisk arbeid med kortvokste personer i alle livsfaser. Det var ønskelig å undersøke hvor vanlige dette var i en større gruppe kortvokste.

Forskningslitteraturen beskriver først og fremst diagnosene, medisinske komplikasjoner og behandlingsmuligheter (14-27). To finske studier (28,29) omhandler helserelatert livskvalitet hos personer med noen skjelettdysplasier (diastrofisk dysplasi, achondroplasi, hypochondroplasi, cartilage-hair-hypoplasi). To amerikanske studier presenterer forskjellige sider av livskvalitet hos personer med achondroplasi (13,30). En stor amerikansk studie beskriver flere psykososiale forhold hos flere grupper med skjelettdysplasier (31-36). Det er ikke funnet beskrivelser av helsetilstand, behandlingspraksis eller livsvilkår hos kortvokste i Norge.

Slik kunnskap er nødvendig for fagpersoner i flere nivåer av tjenesteapparatet fordi mange kortvokste har behov for spesialiserte, tverrfaglige og sammensatte tjenester. Slik kunnskap er også nødvendig for kompetansebyggingen på TRS og for at fagpersonene der skal kunne bidra med informasjon og kunnskap slik at de kortvokste kan medvirke i beslutninger blant annet om helsetjenester (undersøkelser og behandlingsmetoder) (37) og være bedre rustet til viktige livsvalg.

Hensikten med studien var å undersøke en gruppe voksne kortvokste med hensyn til deltagelse i arbeidslivet, kroppslige plager, bruk av helsetjenester og trygdeytelser.

Metode og materiale

Studien er en tverrsnittundersøkelse. Den ble tilrådd av Regional komitè for forskningsetikk, Øst Norge.

Spørreskjema

Spørreskjemaet ble utviklet spesielt til denne studien ved at tema, spørsmål og svarkategorier ble laget i samarbeid med representanter for kortvokstgruppen (utpekt av Norsk Interesseforening for Kortvokste) og deretter drøfter med fagpersoner som hadde klinisk erfaring fra arbeid med gruppen. Til sist ble spørreskjemaet prøvd ut i en pilotstudie (n=5). Dette medførte redigering av spørreskjemaets layout og en mer nøyaktig beskrivelse av hvordan spørsmålene skulle fylles ut. Spørreskjemaet ble så sendt ut pr post, og 3 uker etter ble det sendt forhåndsvarslet skriftlig purring til alle. Besvarelsene var anonyme.

Spørreskjemaet i sin endelige form inneholdt fire hovedtema: Demografiske data, utdanning/arbeid, kroppslige plager og behandling/stønader/hjelpemidler.

Spørsmålene var hovedsakelig strukturerte med forhåndsdefinerte svarkategorier samt mulighet for utfyllende kommentarer. For å få variabler som var bedre egnet til statistiske analyser ble det laget noen sumskårer (ramme 1).

Ramme 1. Bearbeiding av variabler til sumskårer.

Sumskåreene

"sum kroppsplagerplager" (0-10). Plager i: føtter/ankler, legger, knær, hofter, ryggen, nakken, hodet, skuldre, armene, håndledd/hender. Ubetydelig plager (0-2), betydelig plager (8-10)

"sum andre organplager" (0-21). Plager i: mage/tarm, urinveger, tenner/kjeve, hørsel/ørene.

"sum kontakt lokalt tjenesteapparat" (0-8). Ergoterapeut, fysioterapeut, psykolog, psykiatrisk sykepleier, sosialkontor, arbeidskontor, trygdekantor, andre.

"sum kontakt spesialisthelsetjenesten" (0-11). Ortoped, nevrolog, genetiker, nevrokirurgi, ØNH spesialist, ureolog/gynekolog, psykolog/psykiater, indremedisiner, voksenhabiliteringstjenesten, TAKO (tannhelsekompetansesenter), andre.

"sum operasjoner" (0-10). Forlengelsesoperasjoner, kirurgiske inngrep i: føtter/ankler, legger, proteser i knær, proteser hofter, ryggen/nakken (trange forhold), nakken (overbevegelig), hydrocephalus, dren i ørene, andre.

"sum stønader" (0-11). Grunn- hjelpestønad, rehabiliteringspenger, attføring, hel- og delvis uføretrygd, grunnmønster, omsorgslønn, økonomisk sosialhjelp, fri fysioterapi, lån/tilskudd fra husbanken.

"sum hjelpeidler" (0-7). Forflytningshjelpeidler, hjelpeidler tilpasning i bolig, datautstyr, høreapparat, ortopediske hjelpeidler, støtte til anskaffelse av bil og førekort.

"sum personhjelp" (0-15). Timer hjelp pr uke til husarbeid, innkjøp, egenomsorg og annet.

Materiale

Spørreskjema ble sendt til 72 personer, 16 år og eldre som var registrerte ved TRS som kortvokste på grunn av skjelettdysplasi eller kortvokste uten kjent årsak.

Medianalder var 35 år med aldersspenn 16-71 og 67 % var kvinner. De som deltok i pilotstudien fikk nytt spørreskjema og ble inkludert i hovedstudien. Personer med osteogenesis imperfekta (OI), ble ekskludert fordi de har økt bruddfrekvens som hovedproblem og kun en liten del er kortvokste.

Analyser

Dataene ble analysert ved hjelp av SPSS (Statistical Package for Social Sciences) versjon 14.0. Data var normalfordelte for gruppen som helhet. Sammenheng mellom variabler ble derfor analysert med Pearson correlation og bivariat- og multipl lineær regresjon. Forutsetningene for å bruke multipl lineær regresjonsanalyse ble kontrollert ved godkjente metoder (38). Ingen betydelige brudd ble funnet.

Sumskåreene kroppslige plager og hjelpeidler ble brukt som avhengige variabler.

Kjønn, alder, høyde, vekt, stive ledd, overbevegelige ledd og forlengelsesoperert ble brukt som uavhengige variabler, først i bivariat lineær regresjon, deretter ble variablene med størst forklaringsstyrke brukt i multipl lineær regresjon.

For undergrupper i materialet var ikke dataene normalfordelte, og de deskriptive dataene for undergruppene presenteres derfor i median og range. Ikke-parametrisk Mann-Whitney Test ble brukt for å undersøke forskjeller mellom grupper (uføretrygd eller ikke).

P-verdi $<0,05$ ansees som statistisk signifikans i alle analyser.

Resultater

Demografiske data

Førtifire personer (61%) besvarte spørreskjemaet.

Tabell 1. Demografiske data for hele utvalget (alle), de med diagnosen ACH og de med ”andre diagnoser”¹

Demografiske data	Alle (n=44)	ACH (n=19)	Andre (n=25) ¹
Alder median (range)	36,5 (16-61)	38 (16-56)	35 (16-61)
Vekt median (range)	55 (30- 85)	59 (42-85)	50 (30-80)
Høyde median(range)	136 (94 –156)	135 (117-156)	137 (94-152)
BMI median(range)	30 (21-45)	33 (23-45)	29 (21-42)
Egenvurdering av vekt			
Overvektig n(%)	25 (57)	12 (63)	13 (52)
Passe n(%)	17 (40)	7 (37)	10 (40)
Undervektig n(%)	0	0	0
Kvinner n(%)	32 (73)	12 (63)	20 (80)
² Kvinner som har født barn (n%)	10 (31)	4 (33)	6 (30)
Gift/ samboer n(%)	16 (36)	8 (42)	8 (32)
Har egne barn n(%)	13 (29)	5 (26)	8 (32)
Har barn som er kortvokst n(%)	6 (14)	2 (11)	4 (16)
Går i videregående skole nå n(%)	7 (16)	4 (21)	3 (12)
Mer enn 12 års utdannelse n(%)	16 (36)	7 (37)	9 (36)
Syssetsetting			
Er i 100% jobb n(%)	13 (30)	6 (32)	7 (28)
Er i deltidsjobb n(%)	6 (14)	3 (16)	3 (12)

¹ Andre diagnoser (n): Hypochondroplasia (2), Pseudoachondroplasia (3), Spondyloepiphyseal dysplasia cogenita (3), Chondrodystrophi (1), Diastrophic dysplasi (1), Dyschondrosteose (2), Dysplasia epiphysealis multiplex (2), Metaphyseal chondrodysplasia (1), Metathropic dysplasi (1), Spondylo meta physeal dysplasia (Kozlowskys type) (1) Uten kjent diagnose (8)

² Prosent er beregnet ut fra kvinneandelen av utvalget

Tabell 1 viser at 36 (82%) rapporterte at de hadde skjelettdysplasi, fordelt på 11 forskjellige diagnoser. Av hele utvalget hadde 43 % ACH og 18% hadde ingen diagnose. De uten diagnose hadde alle kroppshøyde 127- 146 cm som er innenfor definisjon av kortvoksthet. Tre av personene med skjelettdysplasi oppga kroppshøyde over 150 cm, to hadde gjennomgått forlengelsesoperasjon (ACH) og den tredje hadde dyschondrosteose som gir moderat kortvoksthet.

Tjuefem personer mente de var overvektig (tab 1), disse hadde BMI median 33 (range 24-45). De 16 som mente de hadde passe kroppsvekt, hadde BMI median 27 (range 22-39).

Deltagelse i arbeidslivet

Nitten personer var i arbeid på undersøkelsestidspunktet. Ytterligere 10 personer hadde vært i lønnsarbeid tidligere og deres medianalder var 39 år (20-57) da de sluttet i arbeidslivet. Av de 19 som fortsatt var i arbeid hadde seks deltidsarbeid, seks arbeid som var fysisk krevende (går/løfter mye), 15 mente tilretteleggingen på arbeidsplassen var bra nok og syv av disse hadde tilretteleggingstiltak på arbeidsplassen.

Kroppslige plager

Tabell 2. Oversikt over kroppslige plager for hele utvalget (alle), de med diagnosen ACH og de med "andre diagnoser".

Spørsmål	Områder i kroppen	Alle (n=44)	ACH (n=19)	Andre(n=25)
Plager siste 4 uker?	Kroppslige plager (0-10)			
	Ingen kroppslige plager n(%)	1 (2)	0	1 (4)
	Føtter/ankler	28 (64)	9 (47)	7 (28)
	Legger n(%)	14 (32)	9 (47)	5 (20)
	Knær n(%)	25 (57)	9 (47)	16 (64)
	Hofte n(%)	22 (50)	9 (47)	13 (52)
	Ryggen n(%)	35 (80)	18 (95)	17 (68)
	Nakken n(%)	29 (66)	12 (63)	17 (68)
	Hodet n(%)	16 (36)	7 (37)	9 (36)
	Skuldre n(%)	26 (59)	12 (63)	14 (56)
	Armer n(%)	20 (46)	7 (37)	13 (52)
	Håndledd/hender n(%)	16 (46)	7 (37)	9 (36)
	Sum kroppslige plager median(range)	4,5 (0-10)	5 (1-10)	4 (0-10)
Har du noen gang hatt plager i...?	Andre organplager (0-21)			
	Ingen plager i andre organer (n%)	6 (14)	1 (5)	5 (20)
	¹ mage/tarm n(%)	20 (45)	8 (42)	12 (48)
	² urinveiene n(%)	14 (32)	7 (37)	7 (28)
	³ luftveiene n(%)	25 (57)	13 (68)	12 (48)
	⁴ tenner/kjeve n(%)	26 (59)	12 (63)	14 (56)
	⁵ hørselen/ørene n(%)	20 (45)	12 (63)	8 (32)
	Sum andre organplager median(range)	4 (0-11)	4 (0-11)	4 (0-8)

¹ Gjentatte perioder forstoppelse, hyppige diareer, ofte magesmerter, annet (0-4). ² Hyppige urinveisinfeksjoner, lekkasjer, ufrivillig vannlatning, annet (0-4). ³ Hyppige luftveisinfeksjoner, trang passasje i nesen, pustebevær/tung pust, pustestopp under søvn, annet (0-5). ⁴ Underbitt, tannstillingsfeil, tannkjøttssykdom, flere hull enn vanlig, annet (0-5). ⁵ Gjentatte ørebetennelser, nedsatt hørsel, annet (0-3).

Plager i ryggen ble rapportert av 35 personer (tab 2). Tyve oppga overbevegelige ledd og 26 oppga stive ledd. Tolv rapporterte både overbevegelige og stive ledd, mens 10 verken hadde overbevegelige eller stive ledd. Plager fra luftveier og tannstillingsfeil var vanlig (tab 2).

I hele utvalget hadde 11(25%) ubetydelige (range 0-2) kroppslige plager. Like mange hadde betydelige (range 8-10) kroppslige plager. Sammenheng mellom kroppslige plager og andre organplager var statistisk signifikant ($r = 0,5$, $p < 0,001$).

Helsetjenester og trygdeytelser

Siste år hadde 33 personer hatt kontakt med trygdekontor, 18 med ergoterapeut, 9 med arbeidskontor og 8 med psykolog/psykiater. Ti personer hadde hatt kontakt med ortoped, 8 med øre/nese/halsspesialist, 6 med nevrolog og 8 med gynekolog/urolog. Mediantallet for kontakt med ulike aktører i lokalt tjenesteapparat var 4 (range 0-6) og i spesialisthelsetjenesten var 3 (range 0-7) siste år. Det var statistisk signifikant sammenheng mellom de som hadde kontakt med lokalt hjelpeapparat og de som hadde kontakt med spesialisthelsetjenesten ($r=0,6$, $p < 0,001$).

Tabell 3. Bruk av helsetjenester; fysioterapi, kirurgi og veksthormonbehandling for hele utvalget (alle), de med diagnose ACH og de med "andre diagnoser".

Behandling	Alle (n=44)	ACH(n=19)	Andre (n=25)
Fysioterapi totalt, siste år n(%)	26 (59)	10 (53)	16 (64)
Veksthormonbehandling n(%)	7 (16)	2 (11)	5 (20)
Forlengelsesoperasjoner n(%)	8 (18)	8 (42)	0
Kirurgiske inngrep i:			
Føtter/ankler n(%)	7 (16)	2 (11)	5 (20)
Leggene n(%)	8 (18)	5 (26)	3 (12)
Protese knær n(%)	3 (7)	1 (5)	2 (8)
Protese hofter n(%)	7 (16)	1 (5)	6 (24)
Ryggen / nakke (trange forhold) n(%)	8 (18)	5 (26)	3 (12)
Nakken , overbevegelig n(%)	2 (5)	1 (5)	1 (4)
Hodet , hydrocephalus n(%)	1 (3)	1 (5)	0
Innlagt dren i ørene n(%)	6 (14)	5 (26)	1 (4)
Andre steder (knær/hofter/skuldre, mandler/polypyper)	25 (56)	9 (47)	16 (64)
Ikke operert	11 (25)	3 (16)	8 (32)
¹ Sum operasjoner, median (range)	2 (0-6)	2 (0-6)	2 (0-6)

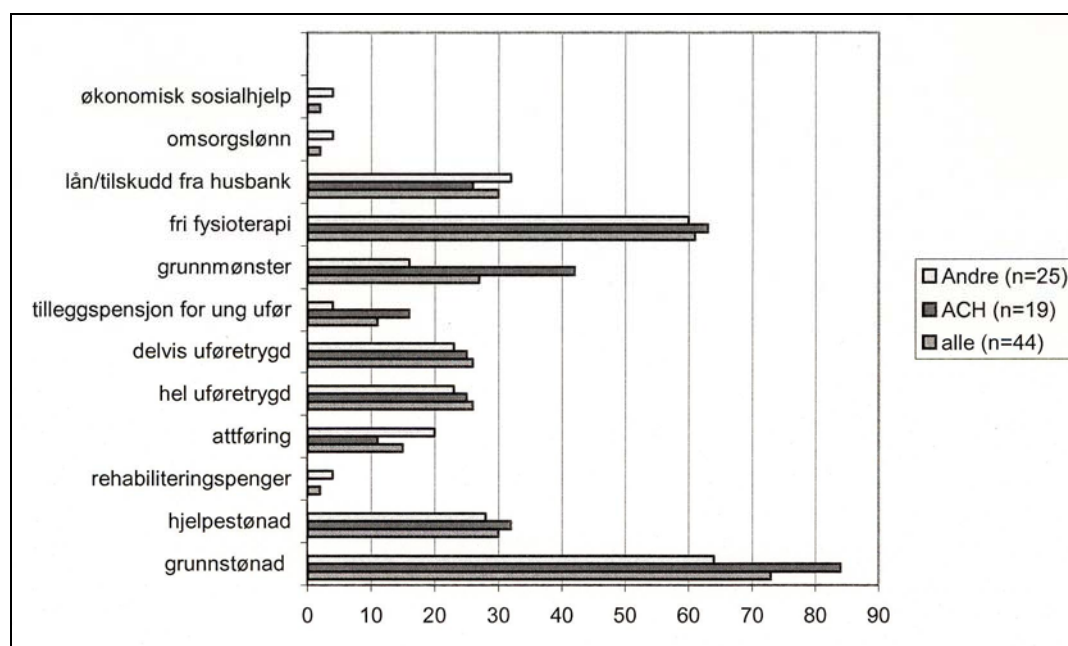
¹ sum operasjoner: forlengelsesoperasjoner + kirurgiske inngrep forskjellige steder i kroppen.

I hele utvalget hadde 26 personer fått fysioterapi siste år (tab 3) og 61 % av hele utvalget hadde vedtak om fri fysioterapi (fig 2). De fleste fikk varme/massasje og øvelser og noen fikk kombinasjoner av behandling (10 gruppetrening i basseng, 3 psykomotorisk trening og 1 terapiriding).

Syv av personene i utvalget hadde fått veksthormonbehandling (tab 3). Behandlingen startet ved 6-10 års alder og varte i 2-6 år. Kun én mente at behandlingen var vellykket.

Åtte personer med achondroplasi hadde gjennomgått forlengelsesoperasjoner (tab 3). Fire hadde forlenget både legg- og lårben, to kun leggene og to kun lår. De som hadde fått forlenget lår oppnådde 7-8 cm, de som hadde forlenget leggene oppnådde 5-9 cm. Operasjonene var gjort i alderen 13-30 år. Alle hadde hatt komplikasjoner i forbindelse med operasjonene, 6 hadde hatt infeksjoner, 2 kontrakturer, 1 brudd og en hadde hatt lammelser. Seks vurderte at forlengelsesoperasjonene var vellykket. To personer (ACH) hadde både gjennomgått forlengelsesoperasjoner og fått veksthormonbehandling. Elleve i utvalget hadde ikke gjennomgått kirurgisk behandling (tab 3). Av de 33 som var operert hadde 17 gjennomgått 1-2 operasjoner og 16 personer 3-6 operasjoner.

Figur 1. Prosent som mottok trygdestønader, stønader fra kommune og husbank.



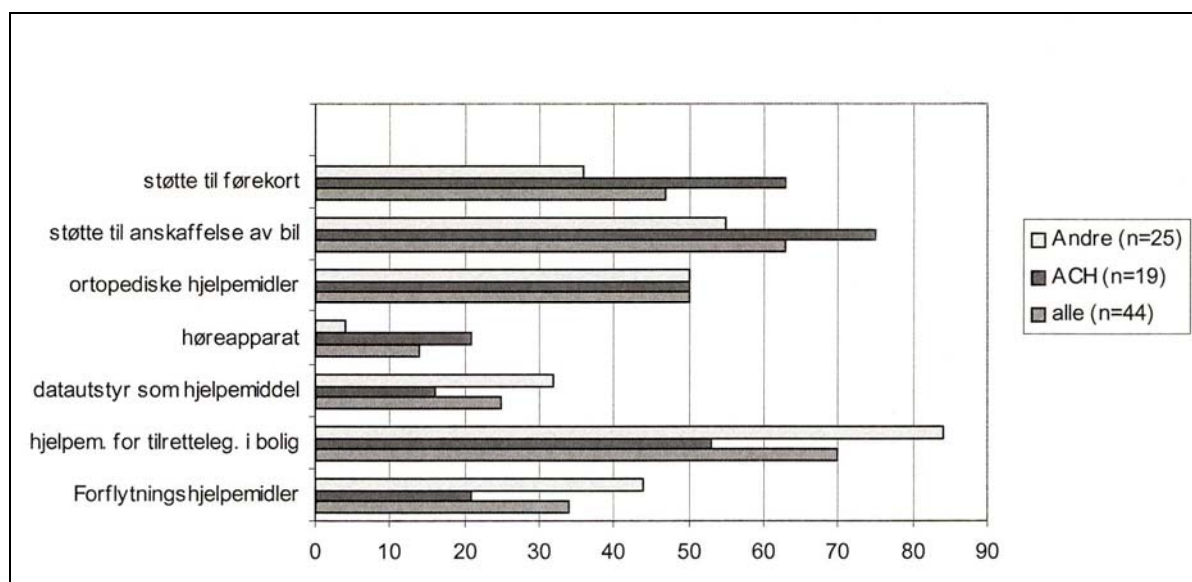
Stønadene i figur 1 ble summert og viste at personene mottok median 6 (range 3-10) ulike former for stønader. Alle i utvalget mottok økonomiske stønader, flest mottok grunnstønad (73%) (fig 1).

Tabell 4. Forskjellen mellom de som ikke mottok uføretrygd og de som mottok hel/gradert uføretrygd, vist ved median(range) og tilhørende p-verdi. Ikke-parametrisk Mann-Whitney test.

N=38 ¹	Ikke uføretrygd Median (range)	Hel/gradert uføretrygd Median (range)	p-verdi
Alder	33 (20-57)	45 (24-61)	0,015
Vekt	57 (42-85)	56,5 (30-85)	0,616
Kroppshøyde	140 (117-156)	131 (94-156)	0,016
Sum kroppslige plager	3 (0-10)	7 (2-10)	0,015
Sum hjelpemidler	3 (1-10)	9 (3-12)	<0,001
Sum operasjoner	1 (0-5)	3 (0-6)	0,120
Timer personhjelp	0 (0-3)	1 (0-15)	<0,001

Sammenlignet med de som ikke mottok uføretrygd, var de som mottok uføretrygd eldre ($p=0,02$), de hadde lavere kroppshøyde ($p=0,02$), mer plager ($p=0,02$), brukte flere hjelpemidler ($p<0,001$) og fikk mer personhjelp ($p<0,001$).

Figur 2. Prosent som hadde tekniske og ortopediske hjelpemidler.



Hjelpemidlene i figur 2 ble summert og viste at personene hadde median 5 (range 0-12) ulike typer hjelpemidler. Elleve oppgav at de ikke hadde tekniske hjelpemidler.

Hjelpemidler til tilpasning av boligen var vanligst (fig 2); 11 hadde elektrisk høyderegulerbart kjøkken, 7 tilpasset toalett, 9 løfte/hvilestol og 25 hadde arbeidsstol/bord. Tyve personer rapporterte at de hadde helt/delvis tilrettelagt bolig. Femten hadde forflytningshjelpemidler (fig 2); 7 hadde manuell rullestol, 10 elektrisk rullestol/scooter og 3 tilpasset sykkel. Ti personer hadde ett forflytningshjelpemiddel og fem hadde to ulike forflytningshjelpemidler. Av de 38 som var 18 år eller eldre, var det 29 som hadde bil som de kjørte selv. Kun 9 hadde transporttjeneste for funksjonshemmede.

Tolv personer hadde søkt støtteordninger og fått avslag. Syv fikk avslag på økonomiske stønader fra folketrygden, ni på tekniske hjelpemidler, fire på fri fysioterapi.

Tretten rapporterte at de mottok personhjelp, disse hadde median 3(range 1-15) timer pr uke. Ni fikk hjelp til husarbeid, syv til innkjøp og to mottok hjelp til egenomsorg. Av de som mottok personhjelp, fikk seks kun hjelp fra familie og venner.

Faktorer som har sammenheng med kroppslige plager og bruk av hjelpemidler

Tabell 5. Faktorer som har sammenheng med kroppslige plager og bruk av hjelpemidler vist ved beta (B), 95% konfidensintervall(CI 95%) til B og tilhørende p-verdi.

Avhengig variabel	Uavhengige variabler	Bivariat lineær regresjon		Multippel lineær regresjon		Modell R ²		
		B	CI 95%	p-verdi	B	CI 95%	p-verdi	
Sum kroppslige plager	¹ kjønn	1,0	(-1,1 to 3,1)	0,333				0,37
	Alder	0,08	(0,01 to 0,15)	0,023	0,05	(-0,03 to 0,1)	0,210	
	Høyde	-0,07	(-0,1 to 0,002)	0,058	-0,1	(-0,2 to -0,02)	0,013	
	Vekt	0,03	(-0,05 to 0,11)	0,417	0,1	(-0,02 to 0,2)	0,117	
	² Forlengelsesoperert	0,2	(-2,3 to 2,7)	0,876				
	³ Stive ledd	2,2	(0,5 to 4,0)	0,015	2,1	(0,5 to 3,8)	0,011	
	⁴ Overbevegelige ledd	0,4	(-1,5 to 2,3)	0,660				
Sum hjelpemidler	¹ kjønn	1,3	(-1,0 to 3,6)	0,259				0,25
	alder	0,1	(0,01 to 0,2)	0,027	0,1	(0,01 to 0,2)	0,028	
	høyde	-0,1	(-0,2 to 0,02)	0,020	-0,1	(-0,2 to 0,03)	0,174	
	vekt	-0,04	(-0,1 to 0,04)	0,301	-0,04	(-0,1 to 0,1)	0,472	
	² Forlengelsesoperert	-0,3	(-3,2 to 2,5)	0,826				
	³ Stive ledd	0,8	(-0,7 to 2,1)	0,287				
	⁴ Overbevegelige ledd	0,1	(-1,3 to 1,5)	0,896				

¹ Kjønn: (kvinne =0, mann =1). ² Forlengelsesoperert: (nei=0, ja=1). ³ Stive ledd (nei=0, ja=1). ⁴ Overbevegelige ledd (nei=0, ja=1).

Tabell 5 viser at de med lav kroppshøyde (p=0,01) og de med stive ledd (p=0,01) hadde signifikant flere kroppslige plager. De med høy alder (p=0,028) hadde signifikant flere hjelpemidler.

Alder viste ikke signifikant sammenheng med kontakter i lokalt tjenesteapparatet eller kontakter med spesialisthelsetjenesten, med bruk av fysioterapi, med operasjoner eller med bruk av personhjelp. Økende alder viste signifikant sammenheng både med økende BMI (r=0,538, p=0,017) og økende kroppsvekt (r=0,339, p=0,028)

Diskusjon

Studien viste at mange voksne kortvokste avsluttet yrkeslivet tidlig, og mange hadde flere ulike kroppslige plager. De med lav kroppshøyde og stive ledd hadde flest plager. Alder hadde tydelig sammenheng med bruk av hjelpemidler og uføretrygd.

Studiegruppen var ung og hadde forholdsvis høyt utdanningsnivå sammenlignet med befolkningen forøvrig (39). Likevel var yrkesdeltagelsen betydelig lavere enn i befolkningen og tilsvarende med det en ser blant funksjonshemmede i Norge (39).

Blant kortvokste var det få som jobbet deltid, og det var betydelig færre blant de kortvokste enn blant funksjonshemmede generelt (39). Klinisk erfaring tilsier at mange kan stå i heltidsarbeid lenge med mye plager og finner det vanskelig å avslutte yrkeslivet. Det kan være at flere kunne ha klart å være i arbeid lengre dersom de hadde redusert arbeidstiden på noe tidligere tidspunkt.

Det har vist seg at mange kortvokste har nedsatt fysisk helse sammenlignet med folk flest (13, 28-30, 40). En studie viste sammenheng mellom muskelskjelettplager og nedsatt fysisk helse, og at helsen ble dårligere med økende alder allerede fra ca 40 år (30). I en tidligere studie fant vi ved å sammenligne med en kontrollgruppe fra befolkningen, at de som var kortvokste hadde nedsatt fysisk helse målt med SF-36 og helsen ble dårligere tidligere enn hos kontrollgruppen (40). I den aktuelle studien fant vi imidlertid ikke at de eldste hadde flere kroppslige plager. Fordi det er rimelig å anta at det er sammenheng mellom fysisk funksjon og kroppslige plager, var dette uventet. En mulig forklaring kan være at kroppslige plager er mer avhengig av diagnosen, hvilke skjelettavvik som finnes og alvorlighetsgraden i avviket, enn av alder. Som våre funn tilsier, er det rimelig at de med lavest kroppshøyde og flest stive ledd hadde flest kroppslige plager. I slike tilfeller blir det vanskelig å finne gode ergonomiske arbeidsstillinger. Mye arbeid vil dermed utføres med leddene i yterstilling, og belastningen på leddene kan derfor bli stor. Krav til økt muskelbruk og økt tempo i arbeidslivet vil kunne forsterke dette ytterligere.

Økt tendens til overvekt er beskrevet (4-6, 27), og mange kortvokste uttrykker bekymring for økende kroppsvekt som medfører økte aktivitetsbegrensninger og smerter. Denne studien viste ikke sammenheng mellom vekt og kroppslige plager, vekt og bruk av hjelpemidler eller vekt og uføretrygd, noe som var overraskende. Det er noe usikkerhet forbundet med funnet fordi egenrapportert høyde og vekt kan gi upresise data, og det mangler metoder for å bestemme overvekt blant kortvokste (27). Det er derfor uvisst hvor mange i utvalget som var overvektig til tross for at over halvparten mente de var det, og mange hadde BMI over 30.

Skjelettdysplasi skyldes genetiske defekter og kan ikke påvirkes med behandling (5-9). Veksthemmingen er forsøkt behandlet ved å tilføre veksthormoner og ved å forlenge knokler kirurgisk. Forskning har vist at effekten av veksthormonbehandling er usikker og kan føre til forverring av feilstillinger og disproporsjoner mellom kroppsdeler (22). Dagens praksis er restriktiv dersom ikke veksthormonmangel er påvist (22). De etiske aspektene ved forlengelsesoperasjoner diskuteres både blant kortvokste og i fagmiljøer. Temaer som diskuteres er blant annet aksept av annerledeshet og om det er riktig å påføre friske barn og unge langvarig og smertefull behandling i forbindelse med forlengelsesoperasjon. Denne studien viste ingen sammenheng mellom det å ha gjennomgått forlengelsesoperasjon og kroppslige plager eller bruk av hjelpemidler senere i livet, imidlertid hadde få gjennomgått forlengelsesoperasjon, og tverrsnittsstudier har klare begrensninger for å si noe om effekt av behandling.

I studiegruppen var tre firedeler behandlet kirurgisk og ca halvparten av disse hadde gjennomgått 3-6 operasjoner hver. Dette var forventet fordi nevrokirurgi (17-20, 23), ortopedisk kirurgi (14, 23, 30), kirurgi knyttet til øre-, nese-, halsområde (21, 23, 30) og tann/kjevekirurgi (17, 30) er vanlig hos personer med skjelettdysplasi. En studie fant flest inngrep knyttet til bena og ryggraden og stor variasjon mellom diagnosene både med hensyn til hyppighet av inngrep og grad av tilfredshet med behandlingen (23).

I vår studie var også kirurgi knyttet til bena og ryggraden vanligst. Siden antall operasjoner ikke hadde sammenheng med alder, kan det tyde på at antall operasjoner også i dette utvalget var knyttet til diagnosen.

Klinisk erfaring tilsier at fysioterapi for å lindre smerte, styrke muskulatur, bedre kondisjon og forebygge feilbelastning og overvekt er nyttig. Studiegruppen hadde mye fysioterapibehandling sammenlignet med befolkningen (41). Imidlertid var det ca 40% som ikke benyttet fysioterapitjenester. Alder hadde ingen sammenheng med bruk av fysioterapi. En mulig forklaring kan være at flere mister troen på at behandling hjelper, fordi mange fysioterapeuter mangler kunnskap om og erfaring med disse sjeldne diagnosene og derfor finner det vanskelig å gi tilbud som er godt nok tilpasset deres behov.

Alle i studiegruppen mottok økonomiske stønader og mange brukte hjelpemidler. Imidlertid var det en firedel som ikke brukte hjelpemidler, halvparten hadde bolig som ikke var tilpasset og 2/3 av de i lønnsarbeid hadde ikke tilretteleggingstiltak på arbeidsplassen. Dette kan ha sammenheng med uvilje blant kortvokste til å ta i mot tiltak som poengterer det avvikende hos dem, vansker med å finne tiltak som er godt nok tilpasset deres individuelle behov og manglende kunnskap blant fagpersoner om hvilke belastninger som foreligger. At en ikke ubetydelig gruppe hadde søkt ytelser og fått avslag, kan understøtte det siste. Det er viktig at tjenesteapparatet kjenner til variasjonen i gruppa både med hensyn til plager og behov for tjenester og at det ofte er nødvendig med skreddersydde løsninger.

Spørreskjemaet som ble brukt for å samle opplysninger, ble utviklet spesielt til denne studien og er ikke prøvet ut på andre grupper. Informasjonen som ble innhentet antas å være rimelig valid fordi spørreskjemaet ble utviklet i nært samarbeid med brukerrepresentanter og fagpersoner med klinisk erfaring.

Det kan imidlertid knyttes noe usikkerhet til utvalgets representativitet. Siden det ikke finnes oversikt over personer som er kortvokste eller personer som har skjelettdysplasi i Norge, ble studiens utvalg rekruttert fra et helseinstitusjonsregister. En slik rekrutteringspraksis er mye brukt i tverrsnittsstudier (28, 29, 31-36). Det kan antas at denne praksis gjør at de friskeste blant de kortvokste ikke er representert i verken vårt eller andres utvalg. I vår studie kan vi heller ikke utelukke at det kan være noe skjevt utvalg også blant de registrerte fordi besvarelsene var anonyme, og det dermed ikke var mulig å gjøre frafallsanalyser. Til tross for disse begrensningene antas det at studiens hovedfunn om betydelige plager og betydelig bruk av behandling, stønader, hjelpemidler og personhjelp, kan generaliseres til kortvokste under 60 år og som hjelpeapparatet vil kunne komme til å møte.

Konklusjon

Denne studien viste at det blant voksne kortvokste i Norge under 61 år, var mange som avsluttet arbeidslivet tidlig, hadde mange kroppslige plager og fikk behandling og tjenester fra aktører i flere deler av tjenesteapparatet. De som var kortest hadde flest plager, og de med høy alder benyttet flest hjelpemidler. Det er nødvendig med flere studier for å undersøke om bedre tilpassede omgivelser og flere individuelt tilpassede hjelpemidler kan forebygge kroppslige plager hos kortvokste på sikt. Det er også nødvendig å undersøke videre om overvekt har sammenheng med plager og behov for tiltak og stønader slik mange kortvokste mener.

Litteratur

1. Sosial-og helsedirektoratet. En sjelden guide.
www.shdir.no/publikasjoner/veiledere/en_sjelden_guide (20.05.2007)
 2. TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser. Beskrivelse av kortvoksthet.
http://trs.sunnaas.no/modules/module_123/proxy.asp?D=2&C=261&I=4731&mids=a649a666a (20.05.2007).
 3. Hall CM. International nosology and classification of constitutional disorders of bone 2001. *Am J Med Genet* 2002; 113:65-77.
 4. Horton WA, Hecht JT. Chondrodysplasias. I: Royce PM, Steinmann B. *Connective Tissue and its heritable disorders*. Second edition. New York: Wiley-liss, Inc., 2002: 901-937.
 5. Spranger JW, Brill PW, Poznanski A. *Bone dysplasias. An atlas of genetic disorders of skeletal development*. New York: Oxford university press, 2002.
 6. Horton W A, Hecht JT. The skeletal dysplasias. I: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB. *Nelson textbook of Pediatrics*. 16th edition. Philadelphia, Pennsylvania: WB Saunders company, 2000: 2113- 2131.
 7. Netter FH. The ciba collection of medical illustrations. Musculoskeletal system. *Dysplasias of bone and soft tissue*. New Jersey: Chiba-geighy Corporation, 1990.
 8. Bjerkreim IE. Ortopediske sykdommer. I: Krasilnikoff PA, Holmberg L, Lie SO, m.fl. *Nordisk lærebog i pædiatri*. 10 utgave. 2 opplag. København: Munksgaard, 1997: 337-340.
-

-
9. Parks JS. Hypopituitarism. I: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB. Nelson textbook of Pediatrics. Philadelphia, Pennsylvania: 16th ed. WB Saunders company, 2000: 1675- 1680.
 10. Knudtzon J, Lie SO, Aarskog D. Arv, vekst og utvikling. I: Krasilnikoff PA, Holmberg L, Lie SO m.fl. Nordisk lærebog i pædiatri. 10 utgave, 2 opplag. København: Munksgaard, 1997: 42-72.
 11. Aarskog D, Bjerknes R. Veksthormonbehandling ved ideopatisk kortvoksthet. *Pediatrik endokrinologi* 2000; 14:5-15.
 12. Moneymaker JM. The Social Significance of short stature: A study of the Problems of dwarfs and midgets. *Loss, Grief & Care* 1989; 3:183-189.
 13. Gollust SE, Thompson RE, Gooding HC, m.fl. Living with achondroplasia in an average-sized world: an assessment of quality of life. *Am J Med Genet* 2003; 120A: 447-458.
 14. Hagenäs L. Diagnostik och handläggning av skjelettdysplasier i pediatriken. *Pediatrik endokrinologi* 2005; 19:36-51.
 15. Hurst JA, Firth HB, Smithson S. Skeletal dysplasias. *Seminars in fetal & neonatal medicine* 2005; 10:233-241.
 16. Hunter AGW, Bankier A, Rogers JG, m.fl. Medical complications of achondroplasia: a multicentre patient review. *Am J Med Genet* 1998; 35:705-712.
 17. Berkowitch ID, Raja SN, Bender K, m.fl. Dwarfs: Pathophysiologi and anesthetic implications. *Anesthesiology* 1990; 73:739-759.
 18. Haga N: Management of disabilities associated with achondroplasia. *J Orthop Science* 2004; 9:103-107.

-
19. Lachman RG. Neurologic abnormalities in the skeletal dysplasias: a clinical and radiological perspective. *Am J Med Genet* 1997; 69:33-43
 20. Hecht J T, Francomano CA, Horton W A., m.fl. Mortality in achondroplasia. *Am J Hum Genet* 1987; 41: 454-464
 21. Mogayzel PJ, Marcus CL. Skeletal dysplasias and their effect on the respiratory system. *Pediatr Respiratory Reviews* 2001; 2:365-371
 22. Kanazawa H, Tanaka H, Inoue M, m.fl. Efficacy of growth hormone therapy for patients with skeletal dysplasia. *J Bone Miner Metab* 2003; 21:307-310.
 23. Hunter AGW. Perceptions of the outcome of orthopedic surgery in patients with chondrodysplasias. *Clin Genet* 1999; 56:434-440.
 24. Bell DF, Boyer MI, Armstrong PF. The use of the Ilizarov technique in the correction of limb deformities associated with skeletal dysplasia. *J Pediatr Orthop* 1992; 12:283-290.
 25. Hill RA, Tucker SK. Leg lengthening and bone transport in children. *Br J Hosp Med* 1997; 57:399-404.
 26. Aldegheri R, Dall'Òca C. Limb lengthening in short stature patients. *J Pediatr Orthop Part B* 2001; 10(3):238-247.
 27. Hecht. JT, Hood OJ, Schwartz RJ, m.fl. Obesity in achondroplasia. *Am J Med Genet* 1988; 31:597-602.
 28. Apajasalo M, Sintonen H, Rautonen J,m.fl. Health- related quality of life of patients with genetic skeletal dysplasias. *Eur J Pediatr* 1998; 157:114-21
 29. Vaara P, Sintonen H, Peltonen J, m.fl. Health-related quality of life in patients with diastrophic dysplasia. *Scand J Public Health* 1999; 1:38-42.
 30. Mahomed NN, Spellmann M, Goldberg MJ. Functional health status of adults with achondroplasia. *Am J Med Genet* 1998; 78:30-35.
-

-
31. Hunter AGW. Some psychosocial aspects of nonlethal chondrodysplasias: I. Assessment using life styles questionnaire. *Am J Med Genet* 1998; 78:1-8.
 32. Hunter AGW. Some psychosocial aspects of nonlethal chondrodysplasias: II. Depression and anxiety. *Am J Med Genet* 1998; 78: 9-12.
 33. Hunter AGW. Some psychosocial aspects of nonlethal chondrodysplasias: III. Self-esteem in children and adults. *Am J Med Genet* 1998; 78:13-16.
 34. Hunter AGW. Some psychosocial aspects of nonlethal chondrodysplasias: IV. *Am J Med Genet* 1998; 78:17-21.
 35. Hunter AGW. Some psychosocial aspects of nonlethal chondrodysplasias: V. Assessment of personal social support using the personal resource questionnaire. *Am J Med Genet* 1998; 78:22-24
 36. Hunter AGW. Some psychosocial aspects of nonlethal chondrodysplasias: VI. Assessment of family interaction using the FACES II questionnaire. *Am J Med Genet* 1998; 78:25-29.
 37. Sosial- og helsedirektoratet. Lov om pasientrettigheter, Rundskriv 15-12/2004. http://www.shdir.no/vp/multimedia/archive/00002/IS-_12_2004_2307a.pdf. (06.07.2007)
 38. Pallant J. SPSS Survival manual. A step by step guide to data analysis using SPSS. Canberra Australia: Open University Press, 2001.
 39. Olsen B, Van MT. Funksjonshemmede på arbeidsmarkedet. Rapport fra tilleggundersøkelsen til arbeidskraftundersøkelsen (AKU), 4. kvartal 2004. Oslo: Statistisk sentralbyrå. Rapport 2005; 19. http://www.ssb.no/emner/06/01/rapp_funksjonshemmede/arkiv/rapp_200519/ (20.2.2007)

40. Johansen H, Andresen IL, Næss EE, m.fl. Health status in adults with short stature in Norway, a comparison with the general population and Reumatoid artrites. BMC Orfanet J Rare diseases 2007, 2:10.
<http://wwwORDJ.com/content/2/1/10> (19.05.2007).
41. Statistikkbanken. <http://statbank.ssb.no/statistikkbanken/> (17.07.2007)
-

Vedlegg

Vedlegg 1	Informasjonsbrev
Vedlegg 2	Informasjonsbrev til foresatte til informanter under 18 år
Vedlegg 3	Spørreskjemaet
Vedlegg 4	Purrebrev
Vedlegg 5	Tilråding fra Etisk komité

Vedlegg 1



Til
kortvokste personer over 16 år
som er registrert ved TRS

Informasjon om spørreundersøkelse ved TRS "Kartleggingsstudie av kortvokste i Norge,- helse, utdanning/ arbeid og hjelpetiltak"

Kortvokste som får tilbud ved TRS, er en sammensatt gruppe som er lite beskrevet i Norge. For å få mer kunnskap om hvordan det kan være å leve som kortvokst, har TRS derfor i samarbeid med Norsk interesseforening for Kortvokste (NiK) besluttet at det skal gjennomføres en spørreskjemaundersøkelse blant kortvokste i Norge.

Vi henvender oss til alle kortvokste som er registrert på TRS. Det er selvsagt frivillig å delta, du svarer anonymt, dataene vil bli lagt inn i en egen database og behandlet på en måte som gjør det umulig å gjenkjenne enkeltpersoner.

For at vi skal få så god og fullstendig informasjon som mulig håper vi at du kan sette av tid til å fylle ut de to skjemaene. Vi antar at det vil ta ca. en time.

Det er to spørreskjemaer som skal besvares:

1. Et skjema som vi har laget på TRS der vi spør etter personopplysninger, barnehage/skole/utdanning, helseplager, tiltak og hjelpemidler.
2. Det andre skjemaet er et standardisert spørreskjema om helse som er laget i USA og oversatt til norsk. Det brukes ofte i studier i Norge og utlandet.

To personer oppnevnt av NiK har vært med i utformingen av skjemaene, og en referansegruppe på fire skal delta videre med bearbeiding og tolking av data. Til referansegruppa vil det ikke bli lagt fram data som kan gjøre det mulig å gjenkjenne enkeltpersoner.

Studien er vurdert og tilrådd av Regional komite for medisinsk forskningsetikk i Region Øst.

Resultatene fra undersøkelsen vil bli innarbeidet i informasjonsmaterialet som produseres på TRS og vi vil skrive en artikkel til NiK-posten. Funnene vil også bli publisert i fagtidsskrifter og forsøkt presentert på konferanser i inn og utland, sannsynligvis i 2005/2006.

Erfaring viser at slike spørreskjemaer kan bli lagt til side og glemt. Vi vil derfor sende en påminnelse i posten etter ca. tre uker.

Du er velkommen til å ta kontakt med TRS hvis du har spørsmål angående undersøkelsen !

Nesodden 15.10.2004

for *Hjørst Varauert*
Ør A Frydenborg
Daglig leder

Heidi Johansen
Heidi Johansen
Prosjektleder

Postadresse:
TRS Kompetansesenter
Sunnaas sykehus HF
1450 Nesoddtangen

Telefon: 66 96 91 91
Telefaks: 66 96 93 31
Internett: www.trs.dep.no
E-post: trs@trs.dep.no

Sunnaas sykehus HF:
E-post: firmapost@sunnaas.no
Giro: 1644 06 05536
Foretaksnr.: 883 971 752

HELSE ● ØST

Vedlegg 2



Til
Foreldre til ungdom 16-17 år
som er kortvokste

Informasjon om spørreundersøkelse ved TRS
"Kartleggingsstudie av kortvokste i Norge,- helse, utdanning/ arbeid og hjelpetiltak"

Det sendes nå ut spørreskjema til alle kortvokste som er registrerte på TRS. Alle over 16 år får tilsendt samme skjema. Foreldre til ungdom som er under 18 år får dette brevet som informasjon.

Kortvokste som får tilbud ved TRS, er en sammensatt gruppe som er lite beskrevet i Norge. For å få mer kunnskap om hvordan det kan være å leve som kortvokst, har TRS derfor i samarbeid med Norsk interesseforening for Kortvokste (NiK) besluttet at det skal gjennomføres en spørreskjemaundersøkelse blant kortvokste i Norge

Vi henvender oss til alle kortvokste som er registrert på TRS. Det er selvsagt frivillig å delta, besvarelsene er anonyme, dataene vil bli lagt inn i en egen database og behandlet på en måte som gjør det umulig å gjenkjenne enkeltpersoner.

Det er to spørreskjemaer som skal besvares:

1. Et skjema som vi har laget på TRS der vi spør etter personopplysninger, barnehage/skole/utdanning, helseplager, tiltak og hjelpemidler.
2. Det andre skjemaet er et standardisert spørreskjema om helse som er laget i USA og oversatt til norsk. Det brukes ofte i studier i Norge og utlandet.

To personer oppnevnt av NiK har vært med i utformingen av skjemaene, og en referansegruppe på fire skal delta videre med bearbeiding og tolking av data. Til referansegruppa vil det ikke bli lagt fram data som kan gjøre det mulig å gjenkjenne enkeltpersoner.

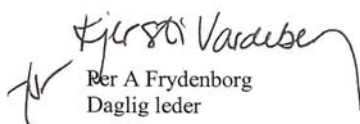
Studien er vurdert og tilrådd av Regional komite for medisinsk forskningsetikk i Region Øst.

Resultatene fra undersøkelsen vil bli innarbeidet i informasjonsmaterialet som produseres på TRS og vi vil skrive en artikkel til NiK-posten. Funnene vil også bli publisert i fagtidsskrifter og forsøkt presentert på konferanser i inn og utland, sannsynligvis i 2005/2006.

Erfaring viser at slike spørreskjemaer kan bli lagt til side og glemt. Vi vil derfor sende en påminnelse i posten etter ca. tre uker.

Du er velkommen til å ta kontakt med TRS hvis du har spørsmål angående undersøkelsen !

Nesodden 15.10.2004


Per A. Frydenborg
Daglig leder


Heidi Johansen
Prosjektleder

Postadresse:
TRS Kompetansesenter
Sunnaas sykehus HF
1450 Nesoddtangen

Telefon: 66 96 91 91
Telefaks: 66 96 93 31
Internett: www.trs.dep.no
E-post: trs@trs.dep.no

Sunnaas sykehus HF:
E-post: firmapost@sunnaas.no
Giro: 1644 06 05536
Foretaksnr.: 883 971 752

HELSE • ØST

Vedlegg 3



Spørreskjema
til kortvokste personer født 1988 og tidligere

Kartleggingsstudie av kortvokste i Norge
– helse, utdanning/arbeid og hjelpetiltak

Vi ber deg om å fylle ut spørreskjemaet så fullstendig som mulig for de deler som gjelder deg (velg det som er aktuelt for deg under "Utdanning – arbeid").

I noen av spørsmålene er det flere delspørsmål (a, b, c osv.). Det er viktig at **alle** delspørsmålene besvares med avkryssing enten ja eller nei (se eksempel nederst på denne siden). Hvis det er vanskelig å krysse av, prøv likevel og finn det alternativet som er mest riktig for deg.

Eventuelle merknader eller tilleggsopplysninger kan skrives i skjemaet.

Vi vil gjerne ha skjemaene i retur i løpet av de første 2 ukene. Bruk vedlagte svarkonvolutt.

Etter ca 3 uker får alle en påminnelse i posten.

Eksempel på utfylling:

(Tallene foran avkrysningsboksene er kun for databehandlingen)

Hva slags vær liker du?

		nei		ja
a sol	1	<input type="checkbox"/>	2	<input checked="" type="checkbox"/>
b lettskyet	1	<input type="checkbox"/>	2	<input checked="" type="checkbox"/>
c regnvær	1	<input checked="" type="checkbox"/>	2	<input type="checkbox"/>
d overskyet	1	<input checked="" type="checkbox"/>	2	<input type="checkbox"/>
e tordenvær	1	<input checked="" type="checkbox"/>	2	<input type="checkbox"/>
f tropevarme	1	<input type="checkbox"/>	2	<input checked="" type="checkbox"/>
g annet: <u>snøvær</u>	1	<input type="checkbox"/>	2	<input checked="" type="checkbox"/>

Postadresse:
TRS Kompetansesenter
Sunnaas sykehus HF
1450 Nesoddtangen

Telefon: 66 96 91 91
Telefaks: 66 91 93 31
Internett: www.trs.dep.no
E-post: trs@trs.dep.no

Sunnaas sykehus HF:
E-post: firmapost@sunnaas.no
Giro: 1644 06 05536
Foretaksnr.: 883 971 752

HELSE • ØST

Side 2

1.10 Er det andre kortvokste i familien din?

		nei	ja
a mor	1	<input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>
b far	1	<input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>
c søsken	1	<input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>
d andre:	1	<input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>

1.11 Hvem bor du sammen med?

		nei	ja
a bor alene	1	<input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>
b foreldre	1	<input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>
c søsken	1	<input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>
d ektefelle/samboer	1	<input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>
e egne barn	1	<input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>
f venner	1	<input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>
g andre:	1	<input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>

1.12 a Din høyde i dag _____ cm

b Lengde ved fødsel _____ cm 8 ☐ vet ikke

1.13 a Din vekt i dag _____ kg

b Fødselsvekt _____ gram 8 ☐ vet ikke

1.14 Hvordan vurderer du kroppsvekten din i dag?

	under vektig	passe	over vektig
1	<input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>

2. Utdanning - arbeid

2.01 Hva er din høyeste fullførte utdanning?

grunnskole/niårig skole (folkeskole/framhaldskole)	1	<input type="checkbox"/>
videregående skole yrkesfag/fagbrev	2	<input type="checkbox"/>
videregående skole allmenfag	3	<input type="checkbox"/>
høgskole/universitet inntil 4 år	4	<input type="checkbox"/>
hvilken utdanning _____		
høgskole/universitet mer enn 4 år	5	<input type="checkbox"/>
hvilken utdanning _____		
annet: _____	6	<input type="checkbox"/>

2.02 Hva gjør du på dagtid nå?

- Under utdanning 1 ☐
- Under omskolering/attføring 2 ☐
- I arbeid, heltid 3 ☐
- I arbeid, deltid 4 ☐
- Stillingsprosent: _____
- Hjemme, har vært i arbeid tidligere 5 ☐
- Hjemme, har aldri vært i arbeid 6 ☐
- Annet: _____ 7 ☐

2.03 Har du noen gang avbrutt skolegang/utdanning? nei ja
 hvis ja, hvorfor: 1 ☐ 2 ☐

2.04 Har du noen gang fått individuell yrkesveiledning/
 hjelp til å velge utdanning/yrke? nei ja
1 ☐ 2 ☐

Besvares av de som er under utdanning

2.05 Hva slags utdanning holder du på med?
 videregående skole 1 ☐
 studieretning _____
 høyskole 2 ☐
 hvilken utdanning _____
 universitet 3 ☐
 hvilken utdanning _____
 annet 4 ☐
 beskriv: _____

2.06 Har du søkt og kommet inn på særskilt vilkår? nei ja
1 ☐ 2 ☐

2.07 Hvilket yrke sikter du deg inn på? _____

2.08 Har du kontakt med rådgiver/konsulent for funksjonshemmede
 på utdanningsstedet? nei ja
1 ☐ 2 ☐

Side 5

- 2.17 Hvis du har skiftet arbeid, hva var grunnen til det?
- | | nei | ja |
|--------------------------------------|----------------------------|----------------------------|
| a flyttet | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| b tok videreutdanning/ ny utdanning | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| c jobben ble for slitsom fysisk | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| d jobben ble for slitsom psykisk | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| e helseproblemer uavhengig av jobben | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| f annet: _____ | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |

Besvares av de som verken er under utdanning eller i arbeid

- 2.18 Har du vært yrkesaktiv tidligere?
- | | nei | ja |
|--|----------------------------|----------------------------|
| | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
- 2.19 Er du arbeidsledig og søker jobb?
- | | nei | ja |
|--|----------------------------|----------------------------|
| | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
- 2.20 Hvis du har vært i arbeid tidligere, hvordan vil du beskrive ditt arbeid? (velg en kategori)
- | | |
|---|----------------------------|
| For det meste stillesittende arbeid (f.eks. skrivebordsarbeid, montering) | 1 <input type="checkbox"/> |
| Arbeid som krevde at du gikk mye (f.eks. ekspeditorarbeid, lett industri, undervisning) | 2 <input type="checkbox"/> |
| Arbeid hvor du gikk og løftet mye (f. eks. postbud, pleier, bygningsarbeid) | 3 <input type="checkbox"/> |
| Tungt kroppsarbeid (f.eks. skogsarbeid, tungt jordbruksarbeid, tungt bygn.arb.) | 4 <input type="checkbox"/> |
- 2.21 Hvis du har vært i arbeid tidligere, hvor gammel var du da du sluttet i lønnet arbeid?
- | | alder |
|--|----------------------|
| | <input type="text"/> |
- 2.22 Hvis du har vært i arbeid tidligere, hva var grunnen til at du sluttet?
- | | nei | ja |
|--------------------------------------|----------------------------|----------------------------|
| a jobben ble for slitsom fysisk | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| b jobben ble for slitsom psykisk | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| c helseproblemer uavhengig av jobben | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| d annet: _____ | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
- 2.23 Hvis du har vært i arbeid tidligere, ble det satt i gang noen tiltak for at du skulle kunne fortsette i arbeid?
- | | nei | ja |
|--|----------------------------|----------------------------|
| | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
- 2.24 Hvis ja i 2.23, hvilke tiltak ble forsøkt?
- | | nei | ja |
|--|----------------------------|----------------------------|
| a fysisk tilrettelegging av arbeidsplassen | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| b attføring/omskolering | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| c nedsatt arbeidstid | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| d annet: _____ | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
- 2.25 Ønsker du å gå tilbake i lønnet arbeid?
- | | nei | ja | usikker |
|--|----------------------------|----------------------------|----------------------------|
| | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> | 3 <input type="checkbox"/> |

Side 7

- 3.07 Har du noen gang hatt problemer/plager med tenner/kjeve?
- | | nei | ja |
|---------------------------|----------------------------|----------------------------|
| a underbitt | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| b tannstillingsfeil | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| c tannkjøttssykdom | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| d flere hull enn "vanlig" | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| e annet: _____ | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |

- 3.08 Har du noen gang hatt problemer/plager med hørsel/ørene?
- | | nei | ja |
|----------------------------|----------------------------|----------------------------|
| a gjentatte ørebetennelser | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| b nedsatt hørsel | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| c annet: _____ | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |

- 3.09 Opplever du deg smerteplaget?
- | | nei | ja |
|--|----------------------------|----------------------------|
| | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |

- 3.10 Andre helseplager du vil nevne?
- _____
- _____

- 3.11 Vi vil gjerne vite i hvilken grad du har opplevd det å være kortvokst som belastende i forskjellige livsfaser. Kryss av for det du synes passer, slik du husker det:

	ingen belastning	noe belastning	stor belastning	ikke aktuelt
a Da jeg begynte på skolen	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
b De siste årene i barneskolen	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
c I tenårene	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
d Da jeg flyttet ut fra foreldrehjemmet	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
e Som ung, enslig voksen	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
f Under utdanning	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
g Ved etablering i arbeidslivet	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
h Etter flere år i arbeidslivet	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
i Som nyetablert med ektefelle/partner	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
j Som småbarnsforelder	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
k Som tenåringsforelder	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
l Da barna flyttet hjemmefra	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
m Som fraskilt	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
n Som enke/enkemann	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
o Da aldringen satte inn	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
p Da jeg ble uføretrygdet	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>

Kartleggingsstudie voksne

Side 8

- 3.12 Nedenfor står fem utsagn om tilfredshet med livet som et hele. Vis hvor godt eller dårlig hver av de fem påstandene stemmer for deg og ditt liv ved å krysse av i den ruta som du synes passer best for deg (sett ett kryss for hvert spørsmål)

	Stemmer dårlig				Stemmer perfekt		
	1	2	3	4	5	6	7
a På de fleste måter er livet mitt nær idealet mitt	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
b Mine livsforhold er utmerkede	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
c Jeg er tilfreds med livet mitt	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
d Så langt har jeg fått de betydningsfulle tingene jeg ønsker i livet	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
e Hvis jeg kunne leve livet på nytt, ville jeg nesten ikke forandre på noe	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

4 Hjelpetiltak og hjelpemidler

- 4.01 Har du hatt kontakt med hjelpeapparatet i den kommunen du bor **siste 12 måneder**?

	nei aldri	nei, men har hatt kontakt tidligere	ja 1-2 ganger siste 12 mnd	ja, mer enn 2 ganger siste 12 mnd
a ergoterapeut	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
b fysioterapeut	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
c psykolog	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
d hjemmehjelp/hjemmesykepleier	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
e psykiatrisk sykepleier	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
f sosialkontor	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
g arbeidskontor	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
h trygdekantor	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
i andre: _____	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>

- 4.02 Har du en fast kontakt/koordinator i hjelpeapparatet?

	nei	ja
1	<input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>

- 4.03 Har du hatt kontakt med spesialisthelsetjenesten **siste 12 måneder**?

	nei aldri	nei, men har hatt kontakt tidligere	ja 1-2 ganger	ja, mer enn 2 ganger
a ortoped	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
b nevrolog	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
c genetiker	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
d nevrokirurg	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
e øre/nese/hals-spesialist	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
f urolog	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
g gynekolog	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
h psykolog/psykiater	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
i indremedisiner	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
j voksenhabiliteringstjeneste	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
k TAKO (tannhelsekompetansesenteret)	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>
l andre: _____	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>

Side 9

- 4.04 Har du noen gang fått veksthormonbehandling? nei ja vet ikke behandlet
antall år
1 ☐ 2 ☐ 8 ☐ ☐
- 4.05 Hvis du har fått veksthormonbehandling, hvor gammel var du da behandlingen startet? alder vet ikke
8 ☐
- 4.06 Hvis du har fått veksthormonbehandling, opplever du behandlingen alt i alt som vellykket? nei ja usikker
1 ☐ 2 ☐ 3 ☐
- 4.07 Har du noen gang gjennomgått forlengelsesoperasjon? nei ja cm alder ved operasjon
forlenget
a lårben 1 ☐ 2 ☐
b leggben 1 ☐ 2 ☐
c overarm 1 ☐ 2 ☐
d underarm 1 ☐ 2 ☐
- 4.08 Hvis du har gjennomgått forlengelsesoperasjon, hadde du noen av de følgende komplikasjoner? nei ja
a infeksjoner 1 ☐ 2 ☐
b brudd 1 ☐ 2 ☐
c tilstivning av ledd (kontrakturer) 1 ☐ 2 ☐
d lammelser 1 ☐ 2 ☐
e annet: _____ 1 ☐ 2 ☐
- 4.09 Hvis du har gjennomgått forlengelsesoperasjon, opplever du alt i alt operasjonen som vellykket? nei ja usikker
1 ☐ 2 ☐ 3 ☐
- 4.10 Har du noen gang blitt operert: nei ja
a i føttene/anklene 1 ☐ 2 ☐
b for å korrigere hjulbent/kalvbent stilling i bena 1 ☐ 2 ☐
c for å få innsatt kneprotese høyre kne 1 ☐ 2 ☐
d for å få innsatt kneprotese venstre kne 1 ☐ 2 ☐
e for å få innsatt protese høyre hofte 1 ☐ 2 ☐
f for å få innsatt protese venstre hofte 1 ☐ 2 ☐
g i nakken pga overbevegellighet 1 ☐ 2 ☐
h i nakke/rygg pga trange forhold 1 ☐ 2 ☐
i for hydrocephalus (vannhode). 1 ☐ 2 ☐
j for å få innlagt dren i ørene 1 ☐ 2 ☐
k Har du gjennomgått andre operasjoner? 1 ☐ 2 ☐
beskriv: _____

- 4.11 Får du behandling for smerteplager? nei ja
 1 ☐ 2 ☐
 Hvis ja, beskriv: _____

- 4.12 Har du noen gang vært utredet ved en smerteklinikk? nei ja
 1 ☐ 2 ☐
- 4.13 Hvis ja, fikk du noen behandling som resultat av utredningen? nei ja
 1 ☐ 2 ☐
 Hvis ja, beskriv: _____

- 4.14 Har du hatt fysioterapi/fysikalsk behandling **siste 12 måneder**? nei 1-12 ganger mer enn 12 ganger
- | | nei | 1-12
ganger | mer enn 12
ganger |
|---------------------------------------|----------------------------|----------------------------|----------------------------|
| a varme/massasje/øvelser | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> | 3 <input type="checkbox"/> |
| b gruppe i basseng | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> | 3 <input type="checkbox"/> |
| c psykomotorisk behandling/avspenning | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> | 3 <input type="checkbox"/> |
| d terapiridning | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> | 3 <input type="checkbox"/> |
| e annet: _____ | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> | 3 <input type="checkbox"/> |
- 4.15 Får du gratis fysioterapi? nei ja
 1 ☐ 2 ☐
- 4.16 Mottar du noen av disse ytelsene fra trygdekantoret/sosialkontoret?
- | | nei | ja |
|---------------------------------------|----------------------------|----------------------------|
| a grunnstønad | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| hvilken sats _____ | | |
| b hjelpestønad | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| hvilken sats _____ | | |
| c rehabiliteringspenger | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| d attføringspenger til livsopphold | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| e attføringsstønad til utgiftsdekning | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| f tidsbegrenset uførepensjon | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| g delvis uførepensjon | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| h hel uførepensjon | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| i tilleggspensjon ung ufør | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| j økonomisk sosialhjelp | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| k omsorgslønn (til familiemedlem) | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| l støttekontakt | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |

- 4.17 Får du hjelp til daglige gjøremål?
- | | nei | ja |
|--|----------------------------|----------------------------|
| a til egenomsorg (hygiene, påkledning) | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| b til husarbeid | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| c til innkjøp | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| d til fritid | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| e annet: _____ | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
- 4.18 Hvis du mottar hjelp, hvem hjelper deg og hvor mange timer **pr. uke**?
- | | nei | ja | antall timer |
|----------------------------------|----------------------------|----------------------------|----------------------|
| a hjemmehjelp | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> | <input type="text"/> |
| b personlig assistent | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> | <input type="text"/> |
| c hjemmesykepleie | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> | <input type="text"/> |
| d familie/venner | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> | <input type="text"/> |
| e støttekontakt/fritidsassistent | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> | <input type="text"/> |
- 4.19 Har du grunnmønster til søm av klær?
- | | nei | ja |
|--|----------------------------|----------------------------|
| | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
- 4.20 Hvis ja, har du fått sydd klær etter dette?
- | | nei | ja |
|----------------------------|----------------------------|----------------------------|
| a sydd selv | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| b sydd hos skredder/sydame | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
- 4.21 Har du i dag
- | | nei | ja |
|--|----------------------------|----------------------------|
| a ortopediske fottøy spesiallaget til deg | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| b fotsenger/innleggsåler | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| c støtteortoser/skiner for ankler/knær | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| d støtteortoser/skiner for hender/håndledd | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
- 4.22 Har du en bolig som er tilrettelagt for deg?
- | | nei | ja, delvis | ja |
|--|----------------------------|----------------------------|----------------------------|
| | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> | 3 <input type="checkbox"/> |
- 4.23 Har du noen gang fått lån/tilskudd fra Husbanken for å tilrettelegge boligen
- | | nei | ja |
|--|----------------------------|----------------------------|
| | 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |

- 4.29 Har du noen gang søkt om stønader eller tiltak og fått avslag?
- | | | nei | ja |
|--------------------------------|---|--------------------------|----------------------------|
| a fri fysioterapi | 1 | <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| b trygdeytelser | 1 | <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| hvilke: _____ | | | |
| c hjelp til daglige gjøremål | 1 | <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| d grunnmønster til søm av klær | 1 | <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| e lån/tilskudd til bolig | 1 | <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| f støtte til bil | 1 | <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| g tekniske hjelpemidler | 1 | <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |
| hvilke: _____ | | | |
| h annet: _____ | 1 | <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> |

- 4.30 Hvis ja, har du anket avslaget?
- | | nei | ja |
|----------------------------|----------------------------|----|
| 1 <input type="checkbox"/> | 2 <input type="checkbox"/> | |
- Hva ble utfallet av anken? _____
- _____
- _____

- 4.31 Ønsker du å tilføye noe til enkelte spørsmål; eller er det andre opplysninger du mener vi bør ha:

Kan du til slutt sjekke om alle spørsmålene er besvart?

Tusen takk for innsatsen!

Vedlegg 4



Kortvokststudien

Heia, dette er den påminnelsen vi lovet dere

Vi sendte ut spørreskjemaene til kortvokststudien for 3 uker siden.
Tusen takk til dere som har besvart.

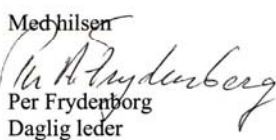
Dere som har skjemaene liggende og vente: Nå er det på tide å fylle ut og sende dem tilbake til TRS. Hvis noen av dere har mistet skjemaene i papirinnsamling eller lignende, kan nye skjemaer bestilles ved å ringe TRS.

Hvis noen som har fått tilsendt skjemaer, likevel ikke er kortvokste og opplever at spørsmålene ikke er relevante, så ønsker vi at dere skriver det på skjemaene og sender dem tilbake til oss.

Det er frivillig å delta, likevel er Kortvokst en liten gruppe, så det er ekstra viktig at så mange som mulig besvarer skjemaene.

Takk skal dere ha

Nesodden 10.11.04

Medhilsen

Per Frydenborg
Daglig leder


Heidi Johansen
Prosjektleder

Postadresse:
TRS Kompetansesenter
Sunnaas sykehus HF
1450 Nesoddtangen

Telefon: 66 96 91 91
Telefaks: 66 96 93 31
Internett: www.trs.dep.no
E-post: trs@trs.dep.no

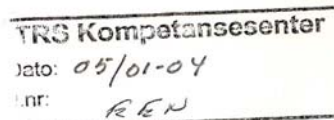
Sunnaas sykehus HF:
E-post: firmapost@sunnaas.no
Giro: 1644 06 05536
Foretaksnr.: 883 971 752

HELSE  ØST

Vedlegg 5

REGIONAL KOMITE FOR MEDISINSK FORSKNINGSETIKK

Øst-Norge (REK I)



Avd.ledende fysioterapeut
Eva Elisabeth Næss
TRS - kompetansesenter for sjeldne
Diagnoser
Steinvn. 3
1450 Nesoddtangen

Deres ref.:

Vår ref.: 582-03239

Dato: 19. desember 2003

Kartleggingsstudie av kortvokste i Norge – helse, utdanning/arbeid og hjelpetiltak

Regional komite for medisinsk forskningsetikk, helseregion Øst, vurderte prosjektet på sitt møte 16.12.03.

Ifølge prosjektbeskrivelsen er hensikten med studien å kartlegge ulike livsområder hos barn og voksne som er kortvokste. Man ønsker å beskrive diagnosegruppens mangfold og få et bilde av hvordan det kan være å leve med en slik tilstand. Studien er et ledd i kompetanseoppbyggingen på TRS, og vil bidra i senterets arbeid med å spre kunnskap om denne sjeldne og sammensatte diagnosegruppen. Videre planlegger man å gjennomføre en tilsvarende studie etter fem år for å kunne beskrive forløp og forandring.

Komiteen mener at det å leve som kortvokst allerede er godt kartlagt, både nasjonalt og internasjonalt. Dette er en sårbar gruppe, som også omfatter barn, og noen vil kunne oppleve det belastende å skulle besvare de omfattende spørreskjemaene med mange nærgående spørsmål. Derfor mener komiteen at det ut fra eksisterende litteratur bør begrunnes bedre hvorfor det er behov for en ny studie. Den ønsker også å få opplyst hvilke tanker man har om hvordan resultatene vil kunne komme til nytte ved tilrettelegging av tiltak.

Komiteen viser til ovennevnte merknader, og vil vente med å ta stilling til om prosjektet kan tilrås gjennomført, til tilbakemelding fra prosjektlederen foreligger. Neste møte i komiteen er 27.01.04. Dersom prosjektet ønskes behandlet på nytt på dette møtet, må svaret fra prosjektlederen foreligge innen 16.01.04.

Med vennlig hilsen

Knut Engedal
Professor dr.med.
Leder

Ida Nyquist
sekretær

REGIONAL KOMITE FOR MEDISINSK FORSKNINGSETIKK**Øst-Norge (REK I)***org. i prosjektperm
kopi til arkiv*

Avd.ledende fysioterapeut Eva Elisabeth Næss
TRS - kompetansesenter for sjeldne diagnoser
Steinvn. 3
1450 Nesoddtangen

Deres ref.:

Vår ref.: 119-04-03239

Dato: 8. mars 2004

Kartleggingsstudie av kortvokste i Norge – helse, utdanning/arbeid og hjelpetiltak

Vi viser til Deres brev av 06.02.04 med svar på komiteens merknader til prosjektet.

Saken ble behandlet på nytt på komiteens møte 02.03.04.

Komiteen tar redegjørelsen i brevet til orientering, og har, etter de opplysningene som nå foreligger, ingen innvendinger mot at studien blir gjennomført.

Med vennlig hilsen



Knut Engedal
professor dr.med.
leder


Ida Nyquist
sekretær